

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II



DIPARTIMENTO DI STUDI UMANISTICI

CORSO IN

“MIND, GENDER AND LANGUAGE”

XXX CICLO

TESI DI DOTTORATO IN CO-TUTELA CON

L'UNIVERSIDAD NACIONAL DE TUCUMAN, ARGENTINA

“Genere e salute. L'esperienza vissuta da persone con Iperplasia Surrenale Congenita tra interventi chirurgici, terapie sostitutive e stigma psicosociale”

Relatore:
Ch.mo Prof. Paolo Valerio

Candidato:
Dott. Paolo Fazzari

Co-relatore:
Ch.mo Prof. Adrian Chirre

ANNO ACCADEMICO 2016/2017

Indice	pag.	1
0. Abstract italiano	“	4
0. Resumen español	“	10
1. Introduzione	“	15

Prima parte - Il contesto teorico di riferimento

2. Revisione della letteratura sulla Iperplasia Surrenale Congenita	pag.	21
2.1. Caratteristiche medico-fisiologiche della Iperplasia Surrenale Congenita	“	22
2.2. L'evoluzione nella medicalizzazione della Iperplasia Surrenale Congenita	“	25
2.2.1. La collocazione dell'Iperplasia Surrenale Congenita nel mondo occidentale durante l'età antica	“	25
2.2.2. La collocazione dell'Iperplasia Surrenale Congenita nel mondo occidentale nell'età contemporanea	“	31
2.2.3. “Sopra un caso di apparenze virili in una donna”: Luigi de Crecchio e l'iscrizione dell'ISC nel sapere medico	“	35
2.2.4. Il modello proposto da John Money e le critiche al caso John/Joan	“	39
2.2.5. Dal Consensus Statement (2006) a oggi: l'ISC tra le Differenze dello sviluppo sessuale (DSD)	“	43
2.2.6. Aspetti psicosociali: l'ISC tra normalità e patologizzazione	“	46
2.3. ISC in forma classica: la questione della chirurgia	“	49

3. Il concetto di esperienza vissuta in psicologia. Ricostruzione di alcuni percorsi teorici e metodologici di orientamento fenomenologico.	pag.	54
3.1. Il concetto di esperienza nel dibattito tra strutturalismo e funzionalismo	“	54
3.2. La fenomenologia da Franz Brentano a Edmund Husserl	“	61
3.3. Heidegger, Gadamer, Ricoeur: la svolta ermeneutica della fenomenologia	“	72
3.4. I metodi di ispirazione fenomenologica per la ricerca in psicologia	“	81
3.4.1. La metodologia della ricerca secondo la Interpretative Phenomenological Analysis	“	84

3.4.2. Il metodo fenomenologico-descrittivo di Amedeo Giorgi	pag.	87
3.4.3 Altre proposte di ispirazione fenomenologica per la ricerca in psicologia	“	95

Seconda parte - La ricerca empirica

4. “Corpi da normalizzare”? l’esperienza vissuta da soggetti con cariotipo XX che presentano la forma classica di ISC	pag.	99
4.1. Background	“	99
4.2. Obiettivi	“	102
4.3 Aspetti metodologici	“	103
4.3.1. Scelta del metodo	“	103
4.3.2. Partecipanti	“	104
4.3.3. Setting	“	106
4.3.4. Interviste	“	106
4.3.5. Metodo di analisi delle interviste	“	108
4.3.6. Considerazioni etiche	“	111
4.4. Risultati	“	111
4.5. Discussione e implicazioni dello studio	“	123
4.6. Conclusioni	“	126
 5. L’esperienza vissuta da persone con Iperplasia Surrenale Congenita nel passaggio a idrocortisone a rilascio modificato	pag.	130
5.1. Background 1: ISC in quanto condizione medica cronica	“	130
5.2. Background 2: Aspetti psicologici coinvolti nel trattamento ormonale sostitutivo per la ISC	“	134
5.3. Obiettivi	“	141
5.4. Aspetti metodologici	“	142
5.4.1. Scelta del metodo	“	142
5.4.2. Partecipanti	“	143
5.4.3. Setting	“	145
5.4.4. Interviste	“	148
5.4.5. Metodo di analisi delle interviste	“	148

5.4.6. Considerazioni etiche	pag.	148
5.5. Risultati dell'analisi parte 1	“	149
5.6. Risultati dell'analisi parte 2	“	154
5.7. Discussione e implicazioni dello studio	“	158
5.8. Conclusioni	“	160

6. Género y salud de género: l'experiencia vivida de personas que presentan Hiperplasia Suprarrenal Congenita en Argentina¹	pag.	164
6.1. Introducción	“	164
6.2. Método	“	170
6.3. Resultados	“	172
6.4. Discusión	“	175
6.5. Conclusiones	“	178

Conclusioni generali	pag.	181
-----------------------------	------	-----

Bibliografia	pag.	185
---------------------	------	-----

¹ Capitolo redatto in lingua spagnola.

Abstract italiano

La presente ricerca di dottorato è stata condotta in co-tutela tra l'Università degli Studi di Napoli Federico II e l'Universidad Nacional de Tucuman, Argentina, attraverso la conduzione di un'indagine empirica qualitativa dedicata all'analisi dell'esperienza vissuta in prima persona da parte di persone che presentano una condizione di Iperplasia Surrenale Congenita (ISC)¹, con particolare riferimento agli interventi chirurgici, alle terapie sostitutive e allo stigma psicosociale. La raccolta dei dati è avvenuta tra l'Italia - in collaborazione la Sezione di Endocrinologia del Dipartimento di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II - e l'Argentina - in collaborazione con il Reparto di Endocrinologia dell'Ospedale A. C. Padilla di Tucuman.

La diagnosi di ISC non costituisce un'entità clinica unitaria potendosi presentare in distinte varianti, in soggetti con cariotipo XY e in soggetti con cariotipo XX, nelle cosiddette forme *classiche*, quando tale condizione si presenta sin dall'epoca fetale o, viceversa, nelle varianti *non classiche* quando tale condizione si presenta in fasi di età più avanzate.

Obiettivo di questo lavoro è stato quello di valutare, da un punto di vista qualitativo, i vissuti relativi agli outcome chirurgici, al trattamento ormonale e allo stigma psicosociale di soggetti presentanti l'ISC nella *forma classica* e nella *forma non classica*, al fine di comprendere quali aspetti possono facilitare/ostacolare il processo di adattamento psicologico, tenuto conto delle questioni di *genere* pure implicate in questa condizione medica.

Tale lavoro, inoltre, ha avuto per obiettivo secondario quello di offrire un contributo per l'approfondimento degli aspetti teorici relativamente all'utilizzo

¹ L'iperplasia Surrenale Congenita è una *condizione medica rara* (1:14.000-16.000) determinata, in oltre il 90% dei casi, da una alterazione genetica connessa al deficit dell'enzima 21-idrossilasi (21OHD) nella corteccia surrenalica. I pazienti con 21OHD sono tradizionalmente suddivisi in forme classiche (CL), tra cui una severa, con perdita di sali (PS; 75%) e una moderata, con virilizzazione semplice (VS; 25%), entrambe caratterizzate da virilizzazione prenatale/neonatale nei neonati di sesso femminile, e in forme non classiche (NC), a loro volta suddivisibili in forme sintomatiche con manifestazioni cliniche rilevabili ad età variabili nell'arco della vita, e forme asintomatiche. Le neonate in cui insorge la forma classica presentano genitali esterni che possono variare da una lieve ipertrofia del clitoride fino ad una completa virilizzazione (Balsamo *et al.*, 2012).

di metodologie qualitative di ispirazione fenomenologica, per quanto attiene al loro utilizzo in ambito sanitario e, più in generale, relativamente alla ricerca psicologica.

Il primo capitolo della prima sezione presenta una revisione della letteratura sull'Iperplasia Surrenale Congenita. Particolare attenzione è stata dedicata al mettere in evidenza le principali caratteristiche dei modelli di ricerca e intervento che si sono susseguiti nel corso del tempo a partire dalle prime iscrizioni nell'ambito del sapere medico della ISC fino all'attuale evoluzione verso un modello bio-psico-sociale rivolto al riconoscimento e al rispetto dei diritti umani, mostrando le complesse interazioni tra contesti socio-culturali e decisioni terapeutiche.

Il secondo capitolo della prima sezione offre un contributo allo studio dell'*esperienza vissuta* in psicologia. In particolar modo, viene ricostruito in senso critico l'attuale dibattito tra la ricerca fenomenologica di orientamento descrittivo, ispirata in particolar modo al lavoro di Amedeo Giorgi e la ricerca fenomenologica di orientamento interpretativo di recente sviluppo, nota come Interpretative Phenomenological Analysis.

La seconda parte di questo lavoro presenta tre lavori empirici di taglio qualitativo.

Studio 1

Background: persone che presentano Iperplasia Surrenale Congenita (ISC) nella forma classica, con cariotipo XX, (incidenza di 1: 14.000-16.000 nati vivi) possono presentare uno sviluppo atipico dei genitali e per tale ragione tale condizione viene attualmente rubricata tra le condizioni di *intersessualità*, ovvero di *variazione biologica del sesso* (WPATH, 2012) o tra i *Disordini/Differenze dello Sviluppo Sessuale* (Lee *et al.*, 2006), dal momento che lo sviluppo cromosomico, gonadico o anatomico non è conforme al tradizionale modello binario di sesso (WPATH, 2012). È attualmente oggetto di controversia se debbano essere praticati interventi chirurgici genitali volti a “correggere” l'atipia genitale e secondo quale tempistica (*timing*): gli specialisti medici, pediatrici e non, e spesso i genitori, appaiono esprimere una preferenza per gli interventi precoci; viceversa, le associazioni di pazienti, in particolare, sono a favore della completa rimozione di tali prassi al fine di posticipare tali

interventi all'età del consenso (Baratz & Feder, 2015; Meyer-Bahlburg, 2014; 2015).

Obiettivo: analizzare la struttura dell'esperienza vissuta da persone con ISC in relazione agli interventi chirurgici e i risultati/effetti percepiti in età adulta approfondendo il significato soggettivo della ISC in età adulta, l'esperienza di relazione con l'altro, l'esperienza soggettiva della terapia farmacologica e dei controlli medici oltre che il vissuto della ISC in ambito familiare con particolare riferimento al percorso di sviluppo personale e alla sessualità.

Metodo: sono state reclutati 8 soggetti con cariotipo XX presentanti forme primarie di ISC in età adulta (età media = 29 anni) nate con genitali atipici. Il materiale raccolto attraverso le interviste è stato trascritto parola per parola e analizzato in chiave fenomenologico-descrittiva (Giorgi, 2003; 2009).

Risultati: la struttura dell'esperienza vissuta in relazione alle tematiche oggetto di questo studio risulta organizzata nelle seguenti essenze concettuali: 1) La riduzione dell'aspetto atipico dei genitali è vissuta come apertura alle possibilità del futuro (di vivere in un genere "normativo"); 2) Il sostegno reciproco (nella famiglia, in ambito medico, sociale) aiuta a costruire la speranza e ridurre la discriminazione; 3) Raggiungere un senso di responsabilità verso la propria condizione è un fattore di protezione in età adulta.

Conclusioni: in parziale contro-tendenza rispetto a quanto presente in letteratura, soggetti con ISC possono manifestare una preferenza per la "normalizzazione" dei propri genitali in età precoce ed esprimere una definita identità di genere femminile. È possibile che tale risultato sia connesso alla specificità dei soggetti reclutati i quali risultano aderire alle indicazioni mediche e sono seguiti a lungo termine. Sulla base delle attuali prove scientifiche, non è possibile formulare dichiarazioni definitive per quanto attiene alla tempistica dell'intervento. Il carattere interdisciplinare di questo studio consente di riflettere, altresì, sull'attualità del dialogo tra il mondo medico e quello delle associazioni e la possibilità di superare i conflitti talvolta emersi al fine di favorire il benessere delle persone con ISC.

Studio 2

Background: la letteratura suggerisce l'imperfezione intrinseca della terapia sostitutiva con glucocorticoidi (GC) e l'impatto sulla qualità della vita di persone con ISC (Quinkler, 2012; Chan & Debono, 2010). L'introduzione di

farmaci a base di idrocortisone a rilascio modificato è risultato un trattamento efficace per l'insufficienza adrenale benché ancora non sia stata prodotta evidenza sul piano clinico della possibilità di un utilizzo a lungo termine anche nei casi di ISC (Debono *et al.*, 2009); inoltre, sono state poco indagate le strategie di adattamento psicologico in relazione alle terapie sostitutive anche in relazione alle differenze di genere tra soggetti con cariotipo XX e XY portatori della condizione di ISC (Engberg *et al.*, 2016).

Obiettivo: descrivere la struttura dell'esperienza vissuta di persone che presentano una diagnosi di ISC (forme classiche e forme non classiche) e che sono transitate da una terapia con idrocortisone con assunzioni giornaliere multiple a idrocortisone a rilascio modificato.

Metodo: sono state reclutati 25 soggetti (20 cariotipo XX, 5 cariotipo XY), presentanti forme classiche e non classiche di ISC in età adulta. Il materiale raccolto attraverso le interviste è stato trascritto parola per parola e analizzato in una prospettiva fenomenologico-descrittiva (Giorgi, 2003, 2009).

Risultati: la transizione da un regime di trattamento ormonale sostitutivo basato su assunzioni multiple giornaliere di glucocorticoidi (mattina, pomeriggio e sera/mattina e pomeriggio) a una preparazione basata su idrocortisone a rilascio modificato (unica assunzione la mattina) è stata descritta, pressoché da tutti i partecipanti, come una esperienza che ha comportato diversi benefici nei riguardi della qualità della vita e un miglioramento della propria esperienza generale vissuta nei confronti della terapia. Mentre soggetti con cariotipo XX hanno descritto modificazioni significative della propria esperienza vissuta con particolare riferimento al proprio stile di vita e del *self-management* in relazione al nuovo trattamento, soggetti con cariotipo XY, viceversa, non hanno espresso modificazioni della propria esperienza vissuta in relazione allo stile di *self-management*.

Conclusioni: la semplificazione del regime farmacologico apporta una modificazione della propria esperienza vissuta in soggetti che presentano un cariotipo XX. Soggetti con cariotipo XY vivono la semplificazione del regime farmacologico come un'esperienza positiva ma non sono stati osservabili i medesimi risultati ottenuti nel gruppo di soggetti di sesso femminile. Occorre sottolineare che soggetti con cariotipo XY non sperimentano alcune delle complicazioni nello sviluppo dei genitali e non sopraggiungono, generalmente,

effetti secondari sulla figura corporea dovuti all'eccesso di androgeni (Anchus, 2010). Alla luce dei risultati conseguiti si sottolinea l'importanza di un monitoraggio psicologico a lungo termine, in particolar modo in corrispondenza delle visite mediche di follow-up.

Studio 3

Background: soggetti che presentano Iperplasia Surrenale Congenita (ISC) nella forma classica, con cariotipo XX, (incidenza di 1: 14.000-16.000 nati vivi) possono presentare uno sviluppo atipico dei genitali e per tale ragione tale condizione viene attualmente rubricata tra le condizioni di *intersessualità*, ovvero di *variazione biologica del sesso* (WPATH, 2012) o tra i *Disordini/ Differenze dello Sviluppo Sessuale* (Lee *et al.*, 2006), dal momento che lo sviluppo cromosomico, gonadico o anatomico non è conforme al tradizionale modello binario di sesso (WPATH, 2012). È attualmente oggetto di controversia se debbano essere praticati interventi chirurgici genitali volti a “correggere” l'atipia genitale e con quale tempistica (*timing*): gli specialisti medici, pediatrici e non, e spesso i genitori, appaiono esprimere una preferenza per gli interventi precoci; viceversa, le associazioni di pazienti, in particolare, sono a favore della completa rimozione di tali prassi per la posticipazione degli interventi all'età del consenso (Baratz & Feder, 2015; Meyer-Bahlburg, 2014; 2015).

Obiettivo: analizzare la struttura dell'esperienza vissuta da persone con ISC in relazione agli interventi chirurgici e i risultati/effetti percepiti in età adulta approfondendo il significato soggettivo della ISC in età adulta, l'esperienza di relazione con l'altro, l'esperienza soggettiva della terapia farmacologica e dei controlli medici oltre che il vissuto della ISC in ambito familiare con particolare riferimento al percorso di sviluppo personale e alla sessualità.

Metodo: sono state reclutati 3 soggetti con cariotipo XX presentanti forme primarie di ISC in età adulta con ISC (età media = 26 anni), nate con genitali atipici presso l'Hospital A.C. Padilla della città di San Miguel de Tucuman (Argentina). Il materiale raccolto attraverso le interviste è stato trascritto parola per parola e analizzato in chiave fenomenologico-descrittiva (Giorgi, 2003; 2009).

Risultati: la struttura dell'esperienza vissuta in relazione alle tematiche oggetto di questo studio risulta organizzata nelle seguenti essenze concettuali: 1) La riduzione dell'aspetto atipico dei genitali è vissuta come apertura alle

possibilità del futuro (di vivere in un genere “normativo”); 2) Il sostegno reciproco (nella famiglia, in ambito medico, sociale) aiuta a costruire la speranza e ridurre la discriminazione; 3) Occorre educare alle differenze di genere e prevenire la discriminazione connessa alle differenze dovute a condizioni mediche.

Conclusioni: in parziale contro-tendenza con quanto già pubblicato in letteratura, soggetti con ISC possono manifestare una preferenza per la “normalizzazione” dei propri genitali in età precoce ed esprimere una definita identità di genere femminile. È possibile che tale risultato sia connesso alla specificità dei soggetti reclutati i quali aderiscono alle indicazioni mediche e sono seguiti a lungo termine. Sulla base delle attuali prove scientifiche, non è possibile formulare dichiarazioni definitive basate sulle prove relative alla tempistica dell'intervento. In particolare, i soggetti da noi intervistati hanno segnalato la necessità di migliorare i livelli di educazione, nell'ambito del più allargato contesto socio-culturale, al fine di superare le discriminazioni basate sulle differenze di genere e sulle differenze connesse alla presenza di una condizione medica.

Resumen español

El presente trabajo doctoral ha sido desarrollado en co-tutela entre la Universidad de Nápoles Federico II, Italia, y la Universidad Nacional de Tucumán, Argentina. El objetivo de esta tesis ha sido lo de describir la experiencia vivida de personas que presentan una condición medica definida como Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) con particular referencia a las intervenciones quirúrgicas, a las terapias de reemplazo hormonales y al estigma psicosocial. Los datos han sido recogidos entre Italia - en colaboración con la Sección de Endocrinología del Departamento de Medicina y Cirugía de la Universidad de Nápoles Federico II - y Argentina - en colaboración con el Departamento de Endocrinología del Hospital A. C. Padilla de la ciudad de San Miguel de Tucumán.

El diagnóstico de HSC puede ocurrir en distintas variantes en sujetos con cariotipo XY y en sujetos con cariotipo XX; cuando la HSC se presenta en edad fetal viene definida como forma clásica; en cambio, cuando esta condición se manifiesta en una fase mas avanzada de la vida, viene definida como forma no clásica.

El primer capítulo de este trabajo trata una revisión bibliográfica de la literatura internacional sobre las cuestiones medicas y psicológicas en referencia a la Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Objetivo de esto primer capitulo es lo de reconstruir en detalle las características de los modelos de investigación y de intervención desde las primeras definiciones de HSC en el curso de la historia hasta el recién reconocimiento de la importancia de adoptar un modelo bio-psico-social que tenga en cuenta el respeto por los derechos humanos; ademas son discutidas las posibles relaciones entre los contextos socioculturales y las decisiones terapéuticas, medica y psicologica.

El segundo capítulo de la primera sección ofrece un contributo al estudio de la experiencia vivida en el ambito psicológico. En particular, es reconstruido el actual debate entre la orientación fenomenológico-descriptiva, inspirada al trabajo de Amedeo Giorgi y la investigación fenomenológico-interpretativa, asociada al trabajo de Jonathan Smith.

La segunda parte de este trabajo presenta tres estudios empíricos cualitativos

Estudio 1

Premisas: Las personas con cariotipo XX que presentan la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) en su forma clásica (incidencia de 1:14000-16000 nacidos vivos) pueden presentar un desarrollo atípico de los genitales. Por esta razón, esta condición es actualmente rubricata entre las condiciones intersexuales, o variaciones biológicas del sexo (WPATH, 2012) o entre los trastornos/diferencias del desarrollo sexual (Lee et al., 2006), ya que el desarrollo cromosómico, gonadal o anatómico no se ajusta al modelo binario tradicional de sexo masculino/femenino (WPATH, 2012). En la actualidad, son objetos de discusión las practicas quirúrgicas genitales destinadas a “corregir” la presentación atípica de los genitales y cual seria el momento mejor para actuar estas intervenciones (*timing*): los especialistas médicos, pediátricos y los padres, por un lado, generalmente, parecen expresar una preferencia para intervenciones quirúrgicas tempranas; en cambio, pacientes y asociaciones de pacientes, por otro lado, son en favor de la completa eliminación de estas prácticas y para el aplazamiento de las intervenciones hasta la edad de consentimiento (Baratz y Feder, 2015; Meyer-Bahlburg, 2014; 2015).

Objetivo: Analizar la estructura de la experiencia vivida de personas con HSC en relación a los procedimientos quirúrgicos con atención a la experiencia de la relación con el otro, la experiencia subjetiva de la terapia farmacológica y los controles médicos, así como la experiencia con la HSC en la familia y la sexualidad.

Metodo: fueron reclutados 8 sujetos con cariotipo XX con forma primaria de HSC en edad adulta (edad media = 29 años) nacidos con genitales atípicos. Las entrevistas fueron transcritas textualmente y analizada a través del metodo fenomenologico-descriptivo (Giorgi, 2003; 2009).

Resultados: la estructura de la experiencia vivida, en relación al objetivo de este estudio, ha sido organizada en las siguientes tre esencias conceptuales: 1) la reducción del aspecto atípico de los genitales es vivido come abertura a las posibilidades futuras de la vida (de vivir en un género “normativo”); 2) el apoyo social (familiar, médico y social) permite de construir la esperanza y reducir la discriminación; 3) lograr un sentido de responsabilidad hacia sus propia condición medica constituye un factor de protección en la edad adulta para sujetos que presentan enfermedades crónicas.

Conclusiones: sujetos con HSC pueden mostrar una preferencia por la “normalización” de sus genitales a una edad temprana y expresar una bien definida identidad de género femenina. Estos datos aparecen parcialmente diferentes desde los resultados presentes en la literatura internacional. Es posible que este resultado sea conectado a la especificidad de los sujetos encontrados que adhieren a los tratamientos médicos y son seguidos a largo plazo. La evidencia científica actual nos no permite de hacer afirmaciones definitivas sobre cual sea el momento mejor para actuar intervenciones quirúrgicas. El carácter interdisciplinario de este estudio nos permite reflexionar, también, sobre la necesidad de un diálogo entre el mundo de la medicina y el mundo de las asociaciones con el objetivo de promover el bienestar de las personas con HSC.

Estudio 2

Premisas: la terapia de reemplazo con glucocorticoides (GC) presenta algunas imperfecciones que pueden producir un impacto en la calidad de vida de personas con HSC (Quinkler, 2012; Chan y Debono, 2010). Ha sido demostrado que la hidrocortisona a liberación modificada puede ser un remedio eficaz en casos de insuficiencia adrenal aunque todavía no existen pruebas medico-clínicas sobre la eficacia del tratamiento de sujetos con HSC (Debono et al. , 2009); Además, menos investigadas son las estrategias de ajuste psicológico en relación con el tratamiento hormonal de reemplazo en relación a las diferencias de género (Engberg, 2016).

Objetivo: describir la estructura de la experiencia vivida de personas con HSC (formas clásicas y formas no clásicas) transitadas a una terapia de hidrocortisona a liberación modificada.

Método: han sido reclutados 25 sujetos (20 con cariotipo XX, 5 con cariotipo XY) presentantes formas clásicas y no clásicas de HSC en la edad adulta. El material recogido a través de las entrevistas ha sido transcrito palabra por palabra y analizado a través el método fenomenológico-descriptivo (Giorgi, 2003, 2009).

Resultados: la transición desde un régimen de terapia de reemplazo hormonal basado sobre suposiciones diarias múltiples con glucocorticoides (mañana/tarde, mañana/tarde/noche) a un tratamiento a base de hidrocortisona con liberación modificada (suposición única a la mañana) ha sido descrito, por

casi todos los participantes, como una experiencia que dio lugar a un mejoramiento de la calidad de vida y a un mejoramiento de la experiencia general con la terapia. Mientras los pacientes con cariotipo XX han descrito cambios en la experiencia vivida referida a su estilo de vida y a su gestión del nuevo tratamiento, los sujetos con cariotipo XY, en cambio, no han expresado modificaciones de su experiencia vivida en relación a la gestión de la terapia.

Conclusiones: sujetos con cariotipo XX perciben un cambio de su experiencia vivida después de la transición desde terapias de reemplazo hormonal con suposiciones diarias múltiples hacia hidrocortisona a liberación modificada. Sujetos con cariotipo XY no experimentan un cambio de su experiencia vivida después de la transición desde terapias de reemplazo hormonal con suposiciones diarias múltiples hacia hidrocortisona a liberación modificada. Las diferencias de género pueden explicar esta diferencia: sujetos con cariotipo XY no presentan alteraciones en el desarrollo de los genitales y presentan menores consecuencias debidas al exceso de andrógenos (Anchus, 2010). Por lo tanto, es posible que estos individuos sean menos sensibles a la experiencia de cambio en relación con el tratamiento hormonal de reemplazo. A la luz de los resultados obtenidos, además, se hace hincapié en la importancia de un seguimiento psicológico a largo plazo.

Estudio 3

Premisas: Las personas con cariotipo XX que presentan la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) en su forma clásica (incidencia de 1:14000-16000 nacidos vivos) pueden presentar un desarrollo atípico de los genitales y por esta razón, esta condición es actualmente rubricada entre las condiciones intersexuales, o variaciones biológicas del sexo (WPATH, 2012) o entre los trastornos/diferencias del desarrollo sexual (Lee et al., 2006), ya que el desarrollo de cromosómico, gonadal o anatómico no se ajusta al modelo tradicional de sexo binario masculino/femenino (WPATH, 2012). En la actualidad es objeto de discusión las prácticas quirúrgicas genitales destinadas a “corregir” la presentación atípica de los genitales y cuál sería el momento mejor para actuar estas intervenciones (*timing*): los especialistas médicos, pediátricos y los padres, por un lado, generalmente, parecen expresar una preferencia por intervenciones quirúrgicas tempranas; en cambio, pacientes y asociaciones de

pacientes, por otro lado, son en favor de la eliminación completa de estas prácticas y para el aplazamiento de las intervenciones hasta la edad de consentimiento (Baratz y Feder, 2015; Meyer-Bahlburg, 2014; 2015).

Objetivo: Analizar la estructura de la experiencia vivida de personas con HSC en relación a los procedimientos quirúrgicos con atención a la experiencia de relación con el otro, la experiencia subjetiva de la terapia farmacológica y los controles médicos, así como la experiencia con la HSC en la familia y la sexualidad.

Metodo: fueron reclutados 3 sujetos con cariotipo XX con forma primaria de HSC en edad adulta (edad media = 26 años) nacidos con genitales atípicos. Las entrevistas fueron transcritas textualmente y analizada a través de la metodología fenomenológico-descriptivo (Giorgi, 2003; 2009).

Resultados: la estructura de la experiencia vivida, en relación al objetivo de este estudio, ha sido organizada en las siguientes tre esencias conceptuales: 1) la reducción del aspecto atípico de los genitales es vivido como abertura a las posibilidades futuras de la vida (de vivir en un género “normativo”); 2) el apoyo social (familiar, médico y social) permite construir la esperanza y reducir la discriminación; 3) Necesidad de educar sobre las diferencias de género y prevenir la discriminación relacionada con las diferencias debidas a las condiciones médicas.

Conclusiones: sujetos con HSC pueden mostrar una preferencia por la “normalización” de sus genitales a una edad temprana y expresar una bien definida identidad de género femenina. Estos datos aparecen diferentes con los resultados presentes en la literatura internacional. Es posible que este resultado sea conectado a la especificidad de los sujetos encontrados que adhieren a los tratamientos médicos y son seguidos a largo plazo. La evidencia científica actual nos no permite hacer afirmaciones definitivas sobre cuál sea el momento mejor para actuar intervenciones quirúrgicas. Los sujetos entrevistados señalaron la necesidad de mejorar los niveles de conocimiento y de educación dentro del más amplio contexto sociocultural para superar la discriminación basada sobre las diferencias de género y las diferencias debidas a las condiciones médicas.

1. Introduzione

La presente ricerca di dottorato è stata sviluppata in co-tutela tra l'Università degli Studi di Napoli Federico II e l'Universidad Nacional de Tucuman, Argentina, e presenta i risultati di un'indagine empirica dedicata alla comprensione e all'analisi dell'esperienza vissuta in prima persona da parte di persone con una condizione di Iperplasia Surrenale Congenita - con particolare riferimento agli interventi chirurgici, alle terapie sostitutive e allo stigma psicosociale - i cui dati sono stati raccolti tra l'Italia - presso la Sezione di Endocrinologia del Dipartimento di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II - e l'Argentina - presso il Reparto di Endocrinologia dell'Ospedale A. C. Padilla di Tucuman¹.

La nascita di un bambin*² che presenta genitali *atipici* può configurarsi come una situazione *dilemmatica* che coinvolge l'ambiente familiare, l'ambito medico, il contesto sociale più ampio, in cui occorre prendere delle decisioni che hanno profonde implicazioni sul piano bio-etico (CNB, 2010).

Anticamente inscritta tra gli *ermafroditismi* e ridefinita successivamente, nell'ambito del moderno pensiero medico, come uno *pseudo-ermafroditismo* - termini oggi considerati desueti e connotati come discriminanti, oltre che potenzialmente confondenti, l'Iperplasia Surrenale Congenita (ISC, d'ora in poi) viene può essere attualmente rubricata tra le *intersessualità*, ovvero tra le *variazione biologica del sesso* (WPATH, 2012) o tra i *Disordini/Differenze dello Sviluppo Sessuale* (Lee *et al.*, 2006), termini “ombrello” utilizzati per riferirsi a gruppi eterogenei di soggetti nei quali lo sviluppo cromosomico, gonadico o anatomico si configura al di là del tradizionale modello binario di sesso maschile/femminile (WPATH, 2012).

¹ Lo svolgimento di parte della ricerca in Argentina è stato giustificato per l'interesse nei confronti della *Ley de Identidad de Género*, ovvero la Ley 26.743 emanata nel 2012, che è stata la prima legge, a livello mondiale, a consentire la modifica del nome e del genere dei documenti anagrafici in funzione del genere soggettivamente percepito e che garantisce pieno sostegno alle spese per i trattamenti medici volti alla modificazione dell'espressione del sesso.

² All'interno del presente testo, l'utilizzo dell'asterisco (*) alla desinenza indica che si è inteso portare l'attenzione del lettore sulla possibilità di alcuni soggetti di collocarsi al di là delle categorie di genere classificate in senso binario (maschile o femminile). Sul piano strettamente linguistico, bambin* sostituisce ed amplia l'espressione bambino/a.

La diagnosi di ISC, a sua volta, non costituisce un'entità unitaria dal momento che essa può presentarsi in distinte varianti, in soggetti che presentano cariotipo XY o XX. L'ISC può essere causata da diverse alterazioni enzimatiche sebbene, in oltre il 90% dei casi, essa sia determinata da un'alterazione genetica connessa al deficit dell'enzima *21-idrossilasi* (21OHD) nella corteccia surrenalica (Stout *et al.*, 2010; Balsamo *et al.*, 2012). L'alterazione della biosintesi di cortisolo provoca la sovrastimolazione delle ghiandole surrenali e conseguentemente un'eccessiva produzione di androgeni. Le mutazioni genetiche che riducono notevolmente la sintesi dell'enzima 21-idrossilasi determinano la manifestazione della *forma classica*, detta anche detta "severa", di ISC, mentre le mutazioni genetiche che limitano in modo più leggero l'enzima 21-idrossilasi provocano la forma più lieve di questa condizione, anche definita come forma *non-classica* (Speiser *et al.*, 2010; Merke, 2008).

L'ISC nella forma classica ha un'incidenza stimata, a livello mondiale, di 1 su 14.000-16.000 nascite e comporta, in particolare, quando presente nei soggetti nati con cariotipo XX, atipicità nello sviluppo dei genitali che risultano *virilizzati*, ovvero maggiormente simili a organi genitali maschili (van der Kamp, 2004). Circa il 75% dei pazienti con ISC nella forma classica presenta anche una carenza di aldosterone, che può comportare minacce per la vita che si manifestano attraverso crisi surrenali; infatti, oltre alla presenza dell'ipersurrenalismo, la concomitante perdita di sali minerali provoca sintomi di disidratazione e ipotensione già nelle prime settimane di vita; inoltre, si può sviluppare ritardo nella crescita, iponatriemia, iperkaliemia, acidosi e ipoglicemia. Quando soggetti con cariotipo XX presentano la forma classica di tale condizione ma, viceversa, è mantenuta la produzione di almeno piccole quantità di aldosterone, tale condizione viene definita come forma classica *virilizzante semplice*; l'iperandrogenismo si manifesta con un'accelerazione della velocità di crescita e della maturazione scheletrica e può provocare bassa statura in età adulta, età ossea avanzata, pubarca prematuro e pubertà precoce durante l'infanzia, acne e irsutismo, problemi mestruali, infertilità, disturbi metabolici con potenziale obesità in età adulta. La prevalenza di ISC nella forma classica è stimata intorno allo 0,1%, ma può essere maggiore (1-2%) in alcuni gruppi etnici (gruppi etnici ebraici, in particolare aschenaziti, ispanici e jugoslavi) (Merke, 2008).

Nell'ambito delle forme non classiche è possibile distinguere tra forme "sintomatiche", che si presentano con manifestazioni cliniche rilevabili ad età variabili nell'arco della vita, e forme "asintomatiche" (Balsamo *et al.*, 2012).

L'ISC si presenta, dunque, come una condizione medica cronica che può avere impatto sulla qualità della vita della persona che ne è portatrice e che, inoltre, solleva cruciali questioni riguardanti sugli aspetti di *genere*, dal momento che può comportare particolari conseguenze sulla crescita dei bambini che presentano genitali atipici.

Notevoli sono gli elementi di controversia e criticità presenti nell'attuale dibattito internazionale in riferimento alla possibilità di intervenire chirurgicamente sulla sfera genitale su bambin* con cariotipo XX che presentano forme classiche di ISC e, viceversa, su quali debbano essere le fasi di sviluppo più opportune per praticare tali interventi (Baratz & Feder, 2015; Meyer-Bahlburg, 2015).

Sul piano psico-sociale, la letteratura ha consentito di osservare quanto potenti possano essere le istanze volte a "normalizzare" l'apparenza dei genitali atipici e a *invisibilizzare* la diversità (Balocchi, 2014) sotto la spinta di richieste giuridiche, mediche e, in misura - forse ancora maggiore - da parte degli stessi genitori (Boyle *et al.*, 2005). Proprio i genitori, in tal senso, attraverso gli interventi chirurgici, sperano di poter mitigare la loro stessa angoscia derivante dall'incertezza connessa a tali condizioni e desiderano che i medici possano indicare con maggiore certezza possibile un genere da utilizzare nell'educazione e nell'allevamento del nascituro (Freda *et al.*, 2015; De Luca Picione *et al.*, 2015). Le persone che in prima persona hanno vissuto tali condizioni hanno spesso profondamente criticato, in questi ultimi anni, la nomenclatura di DSD (Disordini/Differenze dello Sviluppo Sessuale) e le procedure chirurgiche impiegate per *normalizzare* i genitali dal momento che, a loro avviso, sarebbe preferibile non considerare tali condizioni come una *patologia* di per sé e, di conseguenza, necessitanti di una modifica chirurgica dei caratteri sessuali. Per questo motivo da parte di molti gruppi di attivisti è stato proposto il mantenimento della definizione di "intersessualità". Per quanto riguarda l'ambito medico, nel 2014, la *European Society for Pediatric Urology* si è pronunciata in modo da segnalare la presenza di alcuni "bias" connessi al rifiuto generalizzato nei confronti degli interventi chirurgici precoci

sottolineando la delicatezza di questo tema, la difficoltà di avere accesso ad evidenze decisive per quanto riguarda il “timing” degli interventi chirurgici e la necessità di valutare caso per caso.

Il genere, tipicamente descritto in termini di mascolinità e femminilità, è una costruzione sociale che varia tra le diverse culture e nel corso del tempo (Butler 1990; 2004, Laqueur, 1990). Esistono, per esempio, alcune culture, in cui è stato possibile osservare forme di esistenza che si collocano al di là di un rigido binarismo di genere come, ad esempio, i *two spirits* del Nord America, i *fa'afafine* della Samoa nel Pacifico, i *kathoey* in Thailandia, gli *hijras* in India, i *femmininelli* nel contesto napoletano (Zito e Valerio, 2010; 2013), i quali sono esempi soggettività che oltrepassano le categorie di genere così come presentate dalla tradizionale divisione occidentale in maschile e femminile (WHO, 2004). Per molto tempo il modello teorico proposto da Money (Money, 1955; CNB, 2010) ha considerato necessario mantenere una relazione armonica tra sesso, identità di genere, ruolo di genere e orientamento sessuale al fine di ottenere il maggior benessere possibile con ricadute sugli attuali protocolli di presa in carico di soggetti con intersessualità/DSD e, tra questi, di ISC (Ahmed et al., 2004; Lee, 2014; Telles-Silveira *et al.*, 2015).

Il primo capitolo della prima sezione di questo lavoro presenta una revisione della letteratura dedicata all'Iperplasia Surrenale Congenita. Particolare attenzione è dedicata alla messa in evidenza delle caratteristiche dei principali modelli di ricerca e intervento che si sono susseguiti nel corso del tempo a partire dalle prime iscrizioni nell'ambito del sapere medico fino all'attuale evoluzione verso un modello bio-psico-sociale e al riconoscimento dei diritti umani, ponendo in luce quanto i contesti culturali possano incidere sulle decisioni terapeutiche.

Il secondo capitolo della prima sezione offre un contributo allo studio della esperienza vissuta in psicologia. In particolar modo, viene ricostruito in senso critico l'attuale dibattito tra l'orientamento alla ricerca fenomenologica di tipo descrittivo, ispirata in particolar modo al lavoro di Amedeo Giorgi e la ricerca fenomenologica di orientamento interpretativo nota come Interpretative Phenomenological Analysis.

La seconda parte di questo lavoro presenta tre lavori empirici di taglio qualitativo. Il primo lavoro ha avuto per obiettivo quello di analizzare la

struttura dell'esperienza vissuta da persone in relazione agli interventi chirurgici e i risultati/effetti percepiti in età adulta approfondendo il significato dell'esperienza di ISC in età adulta, l'esperienza di relazione con l'altro, l'esperienza soggettiva della terapia farmacologica e dei controlli medici oltre che il vissuto della ISC in ambito familiare con particolare riferimento al percorso di sviluppo personale e alla sessualità, impiegando il metodo descrittivo fenomenologico (Giorgi, 2003). I soggetti sono stati reclutati presso il Dipartimento di Medicina e Chirurgia presso la Sezione di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

Il secondo lavoro ha avuto per obiettivo quello di descrivere le esperienze soggettive relativamente al trattamento farmacologico assunto per la ISC, con la finalità di identificare i possibili fattori che possono facilitare/ostacolare il processo di adattamento psicologico nei confronti della propria condizione medica. Anche in questo caso è stato impiegato il metodo descrittivo fenomenologico (Giorgi, 2003). I soggetti sono stati reclutati presso il Dipartimento di Medicina e Chirurgia presso la Sezione di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

Nel terzo lavoro vengono analizzati alcuni casi di ISC incontrati presso il Reparto di Endocrinologia dell'Ospedale A. C. Padilla di Tucuman con l'obiettivo di analizzare la struttura dell'esperienza vissuta da persone in relazione agli interventi chirurgici e i risultati/effetti percepiti in età adulta approfondendo il significato dell'esperienza di ISC in età adulta, l'esperienza di relazione con l'altro, l'esperienza soggettiva della terapia farmacologica e dei controlli medici oltre che il vissuto della ISC in ambito familiare con particolare riferimento al percorso di sviluppo personale e alla sessualità, impiegando il metodo descrittivo fenomenologico (Giorgi, 2003).

Prima parte

*Il contesto teorico di
riferimento*

2. Revisione della letteratura sulla Iperplasia Surrenale Congenita

Obiettivo di questo capitolo è quello di presentare, in una prospettiva critico-diacronica, l'evoluzione dei modelli di *management* medico-psicologici relativamente alle condizioni di Iperplasia Surrenale Congenita (ISC, d'ora in poi), al fine di porre in evidenza in che modo siano andati modificandosi i paradigmi sottesi a tali modelli di intervento. La finalità di tale revisione è, altresì, quella di ricostruire le questioni teoriche sottese, da un lato, alle controversie e criticità presenti nell'attuale dibattito internazionale con particolare attenzione per quanto attiene all'esito degli interventi chirurgici condotti sulla sfera genitale per quanto riguarda le persone con cariotipo XX che presentano forme classiche di ISC (Baratz & Feder, 2015; Meyer-Bahlburg, 2015); dall'altro, approfondire la questione relativa agli aspetti psicologici coinvolti nel trattamento farmacologico di persone biologicamente maschi e femmine che presentano sia forme classiche che non classiche della iperplasia surrenale congenita.

A tale scopo è stata effettuata una ricerca dei lavori presenti in letteratura utilizzando i seguenti database elettronici: PsychINFO (EBSCO), Scopus, Embase (Ovid), CINAHL (EBSCO), Web of Science (Web of Knowledge) and Medline (Ovid). Le parole chiave, in inglese, state utilizzate per la ricerca avanzata sono state: "Adrenal Hyperplasia, Congenital," "CAH", "Adrenogenital Syndrome," "intersex", "DSD + CAH" per quanto riguarda la condizione; a questo si sono aggiunti i termini "Adjustment, Psychological", "Stress, Psychological", "gender", "gender identity", "gender role", "sexuality", "sexual behavior", "sexuality", "psychopathology", "mental disorders", "cognition"; "qualitative psychology", "qualitative", "narrative", "interpersonal relations", "social adjustment", "social support", "family".

Come sarà mostrato in seguito, attraverso tale revisione è stato possibile, altresì, evidenziare i cambiamenti nella terminologia utilizzata per descrivere le condizioni di ISC nel corso del tempo.

In primo luogo viene presentata una descrizione delle caratteristiche medico-fisiologiche della ISC. Successivamente, ci si concentrerà sulla collocazione

della Iperplasia Surrenale Congenita nella storia dell'endocrinologia: dall'antichità alla fine dell'800, ricostruendo l'avvento di una nuova stagione caratterizzata dalla innovazione nell'ambito medico-scientifico, giungendo ai più recenti apporti sulla questione della relazione tra ormoni e l'identità/ruolo di genere avviata dagli studi di John Money e giungendo fino ai nostri giorni, con il Consensus Statement (2006) che ha inserito la ISC tra le Differenze dello sviluppo sessuale (DSD), e le recenti aperture ad una prospettiva psicosociale (García Dauder *et al.*, 2015) e a una maggiore attenzione verso la questione dei *diritti umani*.

2.1. Caratteristiche medico-fisiologiche della Iperplasia Surrenale Congenita

L'ISC è una condizione medica trasmessa per via ereditaria, autosomica recessiva, che può colpire entrambi i sessi. Dal punto di vista biologico, tale condizione risulta causata da una mutazione genetica che si traduce in un difetto enzimatico che interessa la sintesi degli ormoni prodotti dalle ghiandole surrenali e comporta l'alterazione della biosintesi del cortisolo (Warrell, 2005; Stout *et al.*, 2010) con una concomitante iper-produzione di ormoni androgeni. Per molto tempo, prima che nel linguaggio medico fosse introdotto il termine Iperplasia Surrenale Congenita, che come vedremo è un termine che consente di mettere in evidenza alcune delle caratteristiche biofisiche specifiche sono responsabili della determinazione di tale condizione, l'ISC è stata definita come *sindrome adrenogenitale*, termine che, viceversa, pone maggiormente rilievo sulla stretta interconnessione che esiste tra il funzionamento delle ghiandole surrenali e le gonadi.

L'ISC può essere causata da diverse alterazioni enzimatiche sebbene, in oltre il 90% dei casi l'ISC venga determinata da una alterazione genetica connessa al deficit dell'enzima *21-idrossilasi (21OHD)* nella corteccia surrenalica (Stout *et al.*, 2010; Balsamo *et al.*, 2012). Le condizioni di ISC dovute a 21-idrossilasi sono state classificate in vari gruppi tra cui possiamo qui citare le cosiddette *forme classiche* (abbreviato CL) e le *forme non classiche* (NC). Tra le forme classiche, a loro volta possono essere suddivise in due forme: nella prima

forma, denominata “severa”, oltre alla presenza dell’ipersurrenalismo si verifica anche la perdita di sali minerali (abbreviato PS, le quali costituiscono circa il 75% di queste condizioni), la quale comporta sintomi di disidratazione e ipotensione nelle prime settimane di vita, da deficit di aldosterone; inoltre, si può sviluppare ritardo della crescita, iponatriemia, iperkaliemia, acidosi e ipoglicemia, che possono essere potenzialmente fatali, in assenza di un trattamento tempestivo; la seconda forma classica è invece definita come “moderata”, dal momento che in questa si presenta unicamente il fenomeno della *virilizzazione semplice* (VS; 25%); entrambe queste forme risultano caratterizzate dalla virilizzazione prenatale/neonatale nei neonati di *sexu femminile*; l’iperandrogenismo si manifesta con un’accelerazione della velocità di crescita e della maturazione scheletrica (che esitano in una bassa statura in età adulta), età ossea avanzata, pubarca prematuro e pubertà precoce durante l’infanzia, acne e irsutismo, problemi mestruali, infertilità, disturbi metabolici e potenziale obesità in età adulta. Nell’ambito delle forme non classiche è possibile distinguere tra le forme “sintomatiche”, che si presentano con manifestazioni cliniche rilevabili ad età variabili nell’arco della vita, e le forme “asintomatiche”.

L’ISC è una condizione medica definibile come rara³. Le neonate in cui insorge la forma classica presentano genitali esterni che possono variare da una lieve ipertrofia del clitoride fino ad una completa mascolinizzazione, valutabile mediante la scala di Prader I- V.

Viceversa, quando tale condizione si presenta nei maschi essi non presentano atipie genitali, pertanto, le manifestazioni cliniche possono essere confuse con una stenosi ipertrofica del piloro, un’ostruzione intestinale, una malattia cardiaca o altre cause di difficoltà di crescita. I maschi presentano dei genitali esterni virilizzanti, a volte di dimensioni lievemente aumentate e più pigmentati (Balsamo, 2012). Pertanto, gli unici sintomi presentati dai maschi sono quelli relativi all’espressione dei sintomi della insufficienza surrenalica.

³ La forma classica ha un’incidenza a livello mondiale di circa 1:15000 nati, con una frequenza corrispondente di eterozigoti pari a 1:604. L’incidenza della forma non classica è circa 1:1000 nella popolazione Caucasica generale, con una frequenza di portatori di 1:105. Il difetto enzimatico, infatti, è causato da mutazioni nel gene CYP21A2 che codifica per la proteina attiva e la malattia è trasmessa in maniera autosomica recessiva (Balsamo *et al.*, 2012).

L'insufficienza surrenalica⁴ è una condizione che si verifica quando le ghiandole surrenali non riescono a produrre un livello sufficiente di ormoni steroidei, in primo luogo il cortisone, oppure può comportare una ridotta produzione di aldosterone (un mineralcorticoide), deputato alla regolazione della conservazione del sodio, la secrezione del potassio e la ritenzione idrica (Merke, 2008).

Sul piano clinico, l'ISC presenta numerose similitudini con le condizioni di insufficienza surrenale benché si differenzi da queste per il peculiare fenomeno di iper-produzione di androgeni con la presenza di sintomi di insufficienza surrenalica variabili. La mancanza di ormoni corticosteroidi provoca sintomi da insufficienza surrenalica come debolezza, abbassamento della pressione, dimagrimento, colorazione scura della pelle, abbassamento della temperatura corporea, nausea, vomito, diarrea fino ad arrivare al collasso cardio-circolatorio (Balsamo, 2012)..

Nel caso delle persone che presentano la variante in forma classica di ISC, la condizione accompagna tutta la vita della persona, benché nel corso dello sviluppo si renda necessario adattare la terapia e sia di cruciale rilevanza il passaggio dal reparto pediatrico a quello degli adulti. Nel caso delle condizioni non classiche essa si può presentare quando la persona ha già raggiunto la maturità, portando dei cambiamenti in una traiettoria di vita già sostanzialmente stabilita in modo che l'impatto di questa patologia può essere molto diverso tra le forme classiche e forme non classiche.

Il trattamento prenatale con desametasone è stato generalmente indicato per la terapia dei feti di sesso femminile a rischio di sviluppare la forma classica di ISC (Orpha.net). Se somministrato prima della 9^o settimana di gestazione, previene l'eccessiva produzione di androgeni che è responsabile dell'ambiguità

⁴ È possibile distinguere tra una *insufficienza surrenalica acuta* e una *insufficienza surrenale cronica*. L'insufficienza surrenalica acuta può manifestarsi a tutte le età; l'esordio è spesso improvviso e nel quadro clinico iniziale possono presentarsi dolore addominale, nausea, vomito e febbre. In assenza di trattamento, lo shock e l'emorragia surrenalica bilaterale possono portare rapidamente alla morte. Non è nota la prevalenza (Fonte: Orphanet). Viceversa, l'insufficienza surrenalica cronica, nota anche come malattia o morbo di Addison, dal nome del medico Thomas Addison che per primo la descrisse nel 1849, (Ten et al., 2001), è da considerarsi come la forma primitiva di insufficienza corticosurrenale cronica derivante da una severa riduzione, a carattere permanente e irreversibile, della secrezione degli ormoni elaborati dal corticosurrene. Può presentarsi attraverso sintomi relativamente poco specifici, come dolore addominale e debolezza, ma in determinate circostanze, questi possono evolvere con attacchi acuti gravi con conseguenze similari a quelle della insufficienza surrenale acuta.

dei genitali nelle femmine. Se la diagnosi è posta dopo la nascita, la vaginoplastica viene di solito eseguita sulle bambine nel primo anno di vita. È necessaria la terapia ormonale sostitutiva per tutta la vita, per trattare l'insufficienza surrenalica e diminuire i livelli degli androgeni, per consentire la normale crescita e pubertà. L'idrocortisone è di solito somministrato ai bambini come terapia sostitutiva dei glucocorticoidi (GC) (10-15 mg/m²/die divisi in 2 o 3 dosi) e il 9-alfa-fludrocortisone per la sostituzione dei mineralcorticoidi (MC). Il dosaggio viene monitorato e modificato nei periodi di stress. Esiste il rischio di sviluppare un'insufficienza surrenalica acuta e altre complicazioni da iperandrogenismo cronico; infine, l'iperdosaggio dei GC provoca sintomi cushingoidi, mentre l'eccesso di MC causa ipertensione e pertanto risulta fondamentale il regolare follow-up da parte di un team multidisciplinare, composto da pediatri endocrinologi, chirurghi, ginecologi e psicologi (Orpha.net).

2.2. L'evoluzione dei modelli di medicalizzazione della ISC

In questo paragrafo viene presentata una breve ricostruzione di come, all'interno di una più ampia evoluzione del sapere medico e più specificatamente endocrinologico, si sia andata approfondendo la conoscenza della condizione di ISC e si siano conseguentemente modificate le modalità di gestione clinica e terapeutica, osservando il processo di avanzamento della conoscenza medica, costantemente in fase di evoluzione in riferimento alle condizioni di ISC.

2.2.1. La collocazione dell'Iperplasia Surrenale Congenita nel mondo occidentale durante l'età antica

La conoscenza dei meccanismi biologici responsabili della condizione di Iperplasia Surrenale Congenita rappresenta un'acquisizione recente all'interno del sapere medico-endocrinologico. Solo a partire dalla metà del XX secolo, infatti, è stato possibile avviare un più preciso processo di identificazione dei

fattori responsabili di questo particolare paradosso dell'anatomia fisiologica secondo cui, a una sostanziale riduzione nella produzione di cortisolo si accompagna un concomitante aumento della dimensione delle ghiandole surrenali (Warrell, 2005; New, 2011). Nel corso del tempo, dunque, in ragione della assenza della conoscenza degli aspetti biologici implicati nella "Iperplasia Surrenale Congenita", i casi di ISC hanno ricevuto formulazioni diagnostiche diverse.

Non può certamente essere questa la sede per effettuare una rassegna storica completa sulla questione di come le culture e le civiltà di tutto il mondo abbiano affrontato la questione di soggetti nati con forme atipiche di genitali e per comodità il campo di indagine viene ristretto alla cultura occidentale. Tuttavia, appare interessante comprendere quale sia stato l'orizzonte nel quale, in particolar modo nella società occidentale, è stata organizzata la terapia dell'Iperplasia Surrenale Congenita, e più in particolare nei casi nelle cosiddette forme classiche.

Per lungo tempo le condizioni di ISC, insieme a quelle che oggi vengono definite come *intersessualità*⁵, oppure *variazioni biologiche del sesso*⁶ (WPATH, 2012) o tra i *Disordini/Differenze dello Sviluppo Sessuale*⁷ (Lee *et al.*, 2006), hanno trovato spazio tra le condizioni di *ermafroditismo*⁸. Il termine ermafroditismo è stato utilizzato fino a non molto tempo fa per definire anche

⁵ Intersessualità è un termine che compare nella storia della cultura occidentale a partire dal 1800 (Crocetti, 2013). L'utilizzo di tale termine risulta preferibile e suggerito soprattutto da persone che costituiscono parte dell'attivismo politico su tali condizioni.

⁶ Tale terminologia, introdotta nell'ambito degli *Standards of Care* 7 realizzati dalla *World Professional Association for Transgender Health*, intende sottolineare, in particolare, la possibilità di utilizzare delle definizioni non *patologizzanti* di tali condizioni e considerando tali questioni come relative alla *diversità* (Diamond, 2009) oppure preferendogli il termine *intersessualità* (Coleman *et al.*, 2011)

⁷ DSD, è l'acronimo dell'inglese *Differences of Sexual Development* traducibile in italiano come Differenze dello Sviluppo Sessuale. Si tratta di un gruppo eterogeneo di condizioni che comprendono, tra le altre, la Sindrome di Turner, la Sindrome di Klinefelter, l'Iperplasia Surrenale Congenita, la Sindrome da Insensibilità agli Androgeni, Ovotestis etc. Per una approfondimento generale e per la collocazione della Iperplasia Surrenale Congenita all'interno di tale categoria intersi rinvia ai paragrafi successivi.

⁸ Come sarà ripreso in seguito nel corso del testo, attualmente, tale terminologia viene ritenuta fuorviante e discriminante nella misura in cui può causare un pregiudizio per le persone che presentano genitali atipici. Per tali ragioni, quando tale espressione viene ripresa all'interno del testo è unicamente assumendo una funzione descrittiva e in riferimento a situazioni storiche in cui essa è stata impiegata.

in generale quelle condizioni biologiche che possono comportare uno sviluppo *atipico* degli organi genitali, in riferimento alla definizione di maschile e femminile offerta all'interno di determinati *standard* biologici e sociali di riferimento di un certo contesto storico-culturale.

Il termine ermafroditismo, il quale è stato oggi accantonato in quanto, come vedremo, risulta impreciso e fonte di discriminazione per i soggetti che possono presentare genitali atipici (Crocetti, 2013), è stato molto utilizzato, viceversa, nella storia antica della cultura Occidentale, potendosi far risalire alle più antiche civiltà la presenza di miti, storie e racconti sulla possibilità di un *essere* che presenti una combinazione di elementi, o caratteristiche, *maschili e femminili*, allo stesso tempo⁹; tali fenomeni hanno sin dall'antichità affascinato la mente e stimolato l'immaginazione degli uomini (Androutsos, 2006).

Dreger (2005), a questo proposito, nel suo volume dal titolo *Hermaphrodites and the Medical Invention of Sex*, ha sottolineato che affrontare la storia dell'ermafroditismo implica ripercorrere la storia del significato sociale e culturale relativamente alla differenziazione dei sessi e dei tentativi per stabilire quali siano, e come vengano classificati i "sessi" all'interno di un determinato

⁹ All'interno della cultura greca classica sono presenti numerosi racconti dedicati a rappresentazioni mitologiche nelle quali viene raffigurata la possibilità di esprimere un'identità sessuale duale, contemporaneamente caratterizzata sia da elementi maschili che femminili. A titolo di esempio possiamo qui citare: *Dyalos*, traducibile con l'ibrido; *Arsenothelys*, l'androgino; *Gynnis*, il femminile; *Adgistis*, l'essere con due sessi; *Tiresia*, il quale viene tramutato in donna e successivamente viene ritrasformato in uomo facendo così esperienza sia del piacere femminile che del piacere maschile (Androutsos, 2006); è interessante sottolineare che questi miti, originariamente antropomorfi, possano essere interpretati come rappresentazione del potere generativo e creativo della natura (Kereny, 1962). Più specificamente relativamente alla definizione di *ermafroditismo*, è possibile rinvenire traccia di questo termine nel racconto di Ermafrodito all'interno del *Simposio* di Platone: Zeus, invidioso della perfezione espressa da Ermafrodito, il quale è un essere contemporaneamente maschile e femminile, decide di dividerlo in due soggetti distinti, il maschio e la femmina. In riferimento al mito di Ermafrodito vi è inoltre una versione trasmessa da Ovidio (Met. III, 341 seg.; IV, 288 seg.) dove Ermafrodito, figlio di Ermete e di Afrodite, presentante sin dalla nascita una certa combinazione di elementi corporei maschili (paterni) e femminili (materni), subisce un processo di *metamorfosi* durante un viaggio in Asia Minore; secondo la leggenda, mentre è dedito ad ammirare la sua immagine riflessa negli specchi sorgivi, incontra la ninfa della fonte Salmace in Caria che se ne innamora e ottiene dagli dei il potere di fondersi con il suo corpo, che lo rende così un essere ibrido partecipe contemporaneamente della natura maschile e femminile (Enciclopedia Treccani). Secondo Androutsos (2006), il fatto che il mito dell'ermafrodito sia così tanto radicato all'interno della cultura occidentale sarebbe dimostrabile anche dalle riletture della teologia cristiana ed ebraica che permettono di ripensare alla figura biblica di *Adamo* stesso come prima soggettività ermafrodita.

contesto culturale e quali, di conseguenza, possano essere considerati come veri sessi:

“the history of hermaphroditism is largely the history of struggles over the “realities” of sex - the nature of “true” sex, the proper roles of the sexes, the question of what sex can, should, or must mean (Dreger, 2005)¹⁰.

Originariamente, pare che il termine *ermafrodisimo* abbia trovato ampio spazio soprattutto all'interno di questioni riguardanti controversie legali, specificamente rivolte alla definizione dello *status giuridico di genere* della persona; viceversa, in altri casi, pare che tale categoria sia stata chiamata in causa durante le fasi di indagine sulla presenza dei requisiti necessari per contrarre matrimonio, o ancora, per acquisire diritti di proprietà, diventare sacerdoti e ricevere tutti gli altri diritti di cittadinanza basati sullo status di genere (Crocetti, 2013).

Per quanto riguarda le conseguenze sul piano sociale della presenza di tali condizioni all'intero della cultura occidentale, in epoche antiche, è possibile affermare che nel corso dei secoli si è assistito a notevoli modificazioni per quanto attiene, ad esempio, alla modalità di *inclusione sociale*: ad esempio, appare molto probabile che, in larga parte, nell'Antica Grecia le condizioni di ermafroditismo trovassero una certa e profonda forma di accettazione sociale, grazie soprattutto al fatto che, come già precedentemente sottolineato in nota, fosse presente uno spazio dedicato nei confronti di una cultura della mitologia dell'ermafrodito; viceversa, già in corrispondenza dell'Impero Romano, fino ad arrivare al Medioevo, invece, i soggetti presentanti caratteristiche sessuali atipiche sono state stigmatizzati fino ad essere spesso concepiti come esseri *mostruosi* o esseri contrassegnati da una qualche devianza morale (Foucault, 1976). Più precisamente, se ci riferiamo a Roma e all'epoca pre-repubblicana (1000-500 A.C.), le condizioni di ermafroditismo potevano essere interpretate come un segno profetico negativo e, pertanto, i bambini presentanti tali condizioni potevano essere addirittura sacrificati; in realtà, appare anche possibile che, già durante l'epoca imperiale, tali condizioni abbiano ricevuto

¹⁰ “La storia dell'ermafroditismo è in gran parte la storia di una sfida per poter comprendere la “realtà” del sesso: quale sia la natura del “vero” sesso, quali siano i ruoli appropriati ai sessi, ovvero la questione su cosa il sesso può, potrebbe o debba significare”.

anche una parziale *de-stigmatizzazione*, venendo concesso loro il diritto al matrimonio (Crocetti, 2013; Fausto-Sterling, 2000), aspetto questo, quello dei requisiti per contrarre matrimonio, che appare aver funzionato come un implicito *tabù* in ogni epoca, tale da giustificare lo sforzo di classificazione e di ricerca sulla verità del sesso (Laqueur, 1992; Dreger, 2005).

In senso più ampio e generale, seguendo Laqueur (1992) è possibile affermare che fino al XVIII secolo sia stato presente all'interno della cultura occidentale un modello *monosessuale*, il cui punto di riferimento è l'identità *maschile*. Secondo tale modello ogni cosa viene descritta nei termini del maschile e di conseguenza, ad esempio, gli organi genitali della donna vengono considerati puramente in senso negativo rispetto al maschile, ad esempio come un pene invertito e ribaltato verso l'interno. Di conseguenza, tale visione indica nella donna un essere che si configura come inferiore e imperfetta rispetto all'uomo stesso.

Occorre attendere la fine dell'età moderna, invece, per assistere all'abbandono di tale prospettiva in favore di un nuovo modello di differenziazione sessuale in cui si assiste a una trasformazione notevole nella percezione delle differenze tra i sessi in corrispondenza della affermazione di un modello *bisessuale*: il corpo femminile e quello maschile iniziano a essere considerati incommensurabilmente diversi e di conseguenza si apre lo spazio alla affermazione di una prospettiva *binaria di genere*. Interessante è sottolineare come sia solo a partire dal XVIII secolo che, accanto alla scienza *andrologica*, si possa avviare lo studio della *ginecologia* la quale consente di dedicare al corpo della donna una attenzione specifica, benché, in senso sociale, occorra anche dire che il corpo femminile sia ancora identificato, in questa prima fase, come una *deviazione rispetto alla norma* (Moscucci, 1990).

È a partire dalla seconda metà del 1800, nell'ambito di un crescente approfondimento delle nozioni tecnologiche e mediche, che viene introdotto un nuovo sistema di classificazione per i casi di soggetti che alla nascita presentano genitali atipici, come testimoniato dalla pubblicazione del *Handbuch der Pathologischen Anatomie* di Albrecht e Klebs (1876) i quali impiegano il termine *ermafroditismo* per costruire la loro classificazione concettuale. Albrecht e Klebs, infatti, distinguono il *maschile*, il *femminile*, e introducono la categoria di *ermafroditismo vero*, lo *pseudo ermafroditismo*

maschile e lo *pseudo ermafroditismo femminile*. Con il termine *ermafroditismo vero* si viene a indicare la constatazione della presenza, contemporaneamente, di tessuto testicolare e ovarico, una condizione peculiare che oggi, come vedremo più avanti, è stata ridefinita come *DSD ovotestis* (Lee et al., 2006). Con il termine *pseudo-ermafroditismo maschile*, viceversa, viene a essere definita quella condizione caratterizzata dalla presenza di genitali atipici (con un mix di aspetti femminili e maschili delle caratteristiche genitali) che si può verificare in soggetti con cariotipo XY. Con il termine *pseudo-ermafroditismo femminile*, infine, viene a essere definita quella condizione caratterizzata dalla presenza di genitali atipici (con un mix di aspetti femminili e maschili delle caratteristiche genitali) che si può verificare in soggetti con cariotipo XX, categoria che includerebbe i casi di Iperplasia Surrenale Congenita.

Tale classificazione, dunque, ha l'obiettivo di sottolineare la valutazione del tessuto gonadico al fine di poter elaborare una diagnosi "certa" nei confronti del sesso da assegnare al nascituro, sebbene sia anche da notare che a margine di tale discorso venga tenuto conto, seppure parzialmente, della determinazione presente nel corredo genetico (Dreger *et al.*, 2005).

La prospettiva che, dunque, inaugurano Albrecht e Klebs con il loro testo, dimostra come questo periodo, che sostanzialmente si apre a partire, all'incirca, dal 1870 fino a giungere al 1915, e che coincide con la più complessiva ascesa della scienza medica, possa essere definito come "età delle gonadi" (Dreger 1998) dal momento che la configurazione del tessuto gonadico viene quale punto di riferimento per la diagnosi. Medici e scienziati vengono interrogati dai casi che presentano dubbi sulla possibilità di assegnare un sesso al bambino*. L'indagine sulle caratteristiche del sesso devono consentire di pervenire alla determinazione della certezza sul sesso sostenuti dall'idea sulla esistenza del *dimorfismo sessuale* e che sia dunque necessario determinare una procedura che definire il "vero sesso". Dreger afferma, infatti, che durante questo periodo, la definizione del vero sesso attraverso l'analisi del tessuto gonadico, sembra voler operare, da punto di vista teorico e pratico, una precisa e netta separazione tra il maschile e il femminile a sostegno nella direzione della *reificazione* del dimorfismo sessuale. È solo nel corso del XIX secolo che, viceversa, inizia ad affermarsi la nozione di *intersessualità* (Crocetti, 2013) e solo recentemente, sono stati inclusi nel gruppo diagnostico dei DSD, ovvero i *Disordini/Differenze*

delle *Differenze Sessuali* (a partire dal 2006). Occorre, pertanto, effettuare opportune precisazioni per quanto attiene a tutte queste definizioni.

2.2.2. La collocazione dell'Iperplasia Surrenale Congenita nel mondo occidentale nell'età contemporanea

Recentemente, è stato possibile assistere alla produzione e alla pubblicazione di testi dedicati alla storia della medicina e della endocrinologia con l'obiettivo di individuare e contestualizzare le acquisizioni teoriche di questi campi della scienza medica e formulare diagnosi mediche *retrospettive* su casi presentati da antichi trattati medici, e addirittura presenti all'interno di opere artistiche o di interesse storico. All'interno di questa particolare letteratura medico-storiografica, hanno trovato luogo numerosi articoli dedicati a casi di Iperplasia Surrenale Congenita che per mancanza di sufficienti cognizioni mediche non era stato possibile identificare correttamente nelle rispettive epoche (Medvei, 1982; 1999; 2012; New, 2011).

New (2011), seppur premettendo di collocarsi all'interno di una *nuance* teorica speculativa, ha affermato di aver identificato nella figura della Papessa Giovanna uno dei primi casi di ISC documentabili nella storia. Secondo New, l'esistenza stessa di questa giovane ragazza, divenuta papa nell'VIII secolo D.C. e conosciuta in seguito con il nome di Papessa Giovanna¹¹, sarebbe confermata proprio dall'ipotesi di una condizione di ISC la quale sarebbe rintracciabile nel modo in cui i suoi tratti somatici sono stati raffigurati all'interno di un'ampia serie di incisioni medievali (Fig. 1; Fig. 2).

¹¹ Alla storia della Papessa Giovanna sono stati dedicati numerosi volumi i quali, seppure a partire da distinte prospettive, trattano di questa leggenda ampiamente diffusa a partire dal XIII secolo tra cui: Cesare D'Onofrio (1978) *Mille anni di leggenda: Una donna sul trono di Pietro*, Alain Boureau (1991) dal titolo *La papessa Giovanna. Storia di una leggenda medievale*; Conti (1997) *Un papa di nome Giovanna*, in *Medioevo*.



Fig. 1. Il parto della Papessa Giovanna. Anonimo rinascimentale



Fig. 2. Il parto della Papessa Giovanna. Heinrich Steinhöwel, 1474

Sempre secondo New (2011), inoltre, basandosi sulle informazioni riportate all'interno della testo biblico, sarebbe stato possibile rintracciare nella configurazione dell'albero genealogico della famiglia di Abramo, numerosi casi di ISC nella forma non classica, responsabili, probabilmente, delle problematiche di infertilità riscontrate. Tale interpretazione sarebbe plausibile alla luce sia delle possibili relazioni sessuali e tra conseguinei e sia per la possibilità della trasmissione genetica di questa condizione.

Un'ulteriore testimonianza a proposito di tale processo di interpretazione medico-clinica "storico-retrospettiva", relativamente ai casi di Iperplasia Surrenale Congenita, è rappresentata da un lavoro di Harry Keil del 1956 dal titolo *A note on antiquity of the adreno-genital syndrome*, citato da Medvei (1999), in cui viene avanzata l'ipotesi sulla possibilità di una diagnosi di ISC in una donna descritta dal medico Ippocrate di Kos; secondo l'autore, infatti, questa donna aveva iniziato a manifestare una crescente virilizzazione dei propri caratteri sessuali primari e secondari a seguito di due gravidanze portate a termine che farebbe pensare alla ISC.

Risale invece al 1500 e ad Ambroise Paré (1510-1590), un primo tentativo di identificazione della Iperplasia Surrenale Congenita attraverso alcuni casi in cui viene descritta la possibilità di un'associazione tra l'arresto delle normali mestruazioni (amenorrea) e la virilizzazione dei caratteri sessuali primari e secondari; vi è poi un lavoro autoptico condotto da Harry Sampson (1698) il

quale avanza la possibilità di una relazione tra una diffusa infiammazione dei reni e la virilizzazione femminile sebbene non riesca poi a descrivere più specificatamente la condizione delle ghiandole surrenali, elemento decisivo per formulare una diagnosi di ISC (Medvei, 1999). Vi è, inoltre, un caso descritto in Francia nel 1833 da parte di Jean-Baptiste Bouillaud, il quale descrive un soggetto di apparenza maschile con genitali, conformati in senso *maschile*, seppur presentando una leggera ipospadia e uno scroto vuoto, e che presentava all'interno dell'addome un utero, tube, ovaie, che potrebbe far pensare anch'esso a un caso di ISC sebbene sia mancante l'elemento diagnostico decisivo, ovvero la specificazione delle dimensioni delle ghiandole surrenali (Stoffregen, 2008).

Per molti secoli, inoltre, seguendo Medvei (1999), può essere interessante rintracciare alcune tracce relative a casi di Iperplasia Surrenale Congenita attraverso alcune riproduzioni artistiche di tipo pittorico come, ad esempio, i quadri dedicati a Eugenia Martinez de Games, dipinti da Juan Carreno, presenti al Prado (Fig. 3; Fig. 4).



Fig.3. La Monstrua Desnuda, Eugenia Martinez Vallejo. Di Juan Carreno de Miranda, ca.1680. Conservato presso Museo del Prado, Madrid.



Fig.4. La Monstrua Vestida, Eugenia Martinez Vallejo. Di Juan Carreno de Miranda, ca.1680. Conservato presso Museo del Prado, Madrid.

Oppure come nel caso della donna barbuda di Ribera (Fig. 5) o di Brígida de los Ríos, ovvero la Barbuda de Peñaranda di Juan Sánchez Cotán (Fig. 6).



Fig.5. Maddalena Ventura con il marito e il figlio (o Donna barbuda), di Jusepe de Ribera, ca. 1631. Conservato presso l'Hospital de Tavera, Toledo.



Fig.6. Brígida de los Ríos, Barbuda de Peñaranda, Juan Sánchez Cotán, ca. 1590. Conservato presso Museo del Prado, Madrid.

2.2.3. “Sopra un caso di apparenze virili in una donna”: Luigi de Crecchio e l’iscrizione dell’ISC nel moderno sapere medico

Luigi De Crecchio, un medico originario di Lanciano, a seguito di un’autopsia condotta presso l’Ospedale degli Incurabili di Napoli sul corpo di Giuseppe Marzo (registrato all’anagrafe come Giuseppina Marzo), un uomo morto per cause sconosciute all’età di 44 anni, pubblica nel 1865 un articolo dal titolo “Sopra un caso di apparenze virili in una donna” per la rivista *Il Morgagni*. Si è concordi, oggi, nel ritenere che tale pubblicazione costituisca la prima e più approfondita descrizione di un caso di Iperplasia Surrenale Congenita (Delle Piane et al, 2015; Bhushan & Agarwal, 2015; New, 2011). De Crecchio descrive in modo particolarmente dettagliato le sue osservazioni cliniche e il suo stupore quando, nel corso dell’autopsia, riscontra la presenza di organi riproduttivi femminili all’interno dell’addome: utero, ovaie, tube di falloppio. Il merito di De Crecchio, tuttavia, risiede nell’aver individuato e descritto la peculiare configurazione delle ghiandole surrenali, ovvero la tipica alterazione strutturale riconducibile alla Iperplasia Surrenale Congenita pur non possedendo ancora la conoscenza necessaria per comprendere appieno la relazione tra l’ingrossamento surrenale e la virilizzazione dell’area dei caratteri sessuali primari e secondari. In accordo alla tassonomia dell’epoca, di cui abbiamo parlato nel precedente paragrafo, De Crecchio descrive questo caso come *pseudo-ermafroditismo femminile*.

Un aspetto particolarmente interessante di questo lavoro è che oltre alla meticolosa descrizione offerta da De Crecchio degli aspetti anatomico-patologici, egli offra un’ampia descrizione dello stile di vita della persona e della sua storia (Delle Piane et al., 2015; New, 2011). In particolare, secondo Delle Piane et al. (2015) De Crecchio ha il merito di sottolineare i delicati aspetti *psicosociali* che hanno circondato la vita di Giuseppe Marzo. De Crecchio, infatti, descrive come delicata la condizione emotiva che può crearsi all’interno del contesto familiare, le difficoltà nella relazioni sociali che possono sfociare in episodi di discriminazione, bullismo, scherno e derisione nonché la sensazione di imbarazzo provocata a causa della propria diversità, le difficoltà connesse agli aspetti chirurgici e le complesse conseguenze mediche e legali derivanti dal dover stabilire il sesso sul certificato di nascita (Delle Piane,

2015). Come è stato notato recentemente, è possibile che Giuseppe Marzo sia morto a causa di una serie di crisi di insufficienza adrenale che lo avrebbero portato a una graduale debolezza e che, in quanto non debitamente riconosciute, ne decretarono la morte.

Come è stato recentemente notato, in tempi attuali il destino di Giuseppe Marzo sarebbe stato molto diverso. Grazie allo screening neonatale la condizione di ISC sarebbe stata riconosciuta da subito e molto probabilmente sarebbe stato operato già durante il primo anno di vita e allevato in senso femminile (Delle Piane *et al.*, 2015; Balsamo, 2012). In passato, in molti casi, e ancora oggi all'interno di contesti fortemente patriarcali, le persone nate con ISC che presentano un elevato grado di virilizzazione sono state assegnate al sesso maschile, venendo dunque allevate in senso maschile, considerando, eventualmente, l'assenza delle gonadi come una forma di criptorchidismo (Peris, 1960). È possibile dunque che molte persone con forme particolarmente virilizzanti di ISC abbiano trovato una collocazione in ambito sociale, dal punto di vista dell'identità di genere e del ruolo di genere, in senso maschile.

Successivamente alla presentazione di De Crecchio è possibile osservare il graduale aumento di studi che consentono l'approfondimento di queste condizioni che riguardano la sfera del surrene e dei genitali che infatti assume il nome di sindrome adrenogenitale nel 1905 con il lavoro di Bullock e Sequeira e trova ulteriormente conferme con il lavoro di Gallais, in Francia, nel 1912, fino ad esempio, da Bauer e Medvei nel 1932 i quali descrivono il caso di una bambina di nove anni presentante segni di pubertà precoce e virilizzazione. Occorre attendere gli anni '50 del 1900 per assistere alla graduale acquisizione di conoscenze biomediche che permettono di individuare la presenza di un disturbo nel meccanismo di feedback normale che produce cortisolo nelle ghiandole surrenali e si scopre che il cortisone rappresenta il trattamento di elezione in questa tipologia di condizioni (Crigler *et al.*, 1952). Nel 1953 il medico Leonard Simpson, nell'ambito di un simposio tenutosi presso la *Royal Society of Medicine* di Londra, comunica per la prima volta le nuove possibilità terapeutiche offerte dall'introduzione del primo glucocorticoide sintetico e successivamente, durante la decade degli anni '50 inizieranno a essere disponibili *idro cortisone*, *fludrocortisone* e *prednisone*.

È a partire dagli anni '60 che diviene possibile identificare la carenza di 21-idrossilasi come una delle principali responsabili della ISC (che, come detto, viene stimato che la 21-OHD essere presente all'incirca nel 95% dei casi di ISC) e che tale carenza si trasmette geneticamente, come un tratto genetico in cui è dunque presente una duplice codifica di tali geni, dal momento che esso è presente sia nei maschi che nelle femmine e ciascun genitore è responsabile della trasmissione di una copia del gene che causa la ISC da cui viene assunta la definizione di trasmissione autosomica recessiva. Così la ISC inizia a essere classificata come una anomalia enzimatica e vengono scoperte altre forme oltre alla carenza di 21-idrossilasi, come le anomalie da 11 beta-idrossilasi, 17 alfa-idrossilasi, 3 beta-idrossiestteroidi deidrogenasi e demolasi 20-22. Entro il 1980 tutti gli steroidi pertinenti possono essere misurati in laboratorio di sangue per la cura del paziente. Nel 1990 sono stati identificati quasi tutti i geni e gli enzimi specifici (Medvei, 1982).

In figura 7 e 8 vengon riportate le due parti di una timeline in cui è possibile osservare più schematicamente alcune tra le principali tappe effettuate in ambito endocrinologico nel processo di scoperta dei fattori biochimici responsabili della ISC e della graduale introduzione di nuove e più efficaci formule terapeutiche.

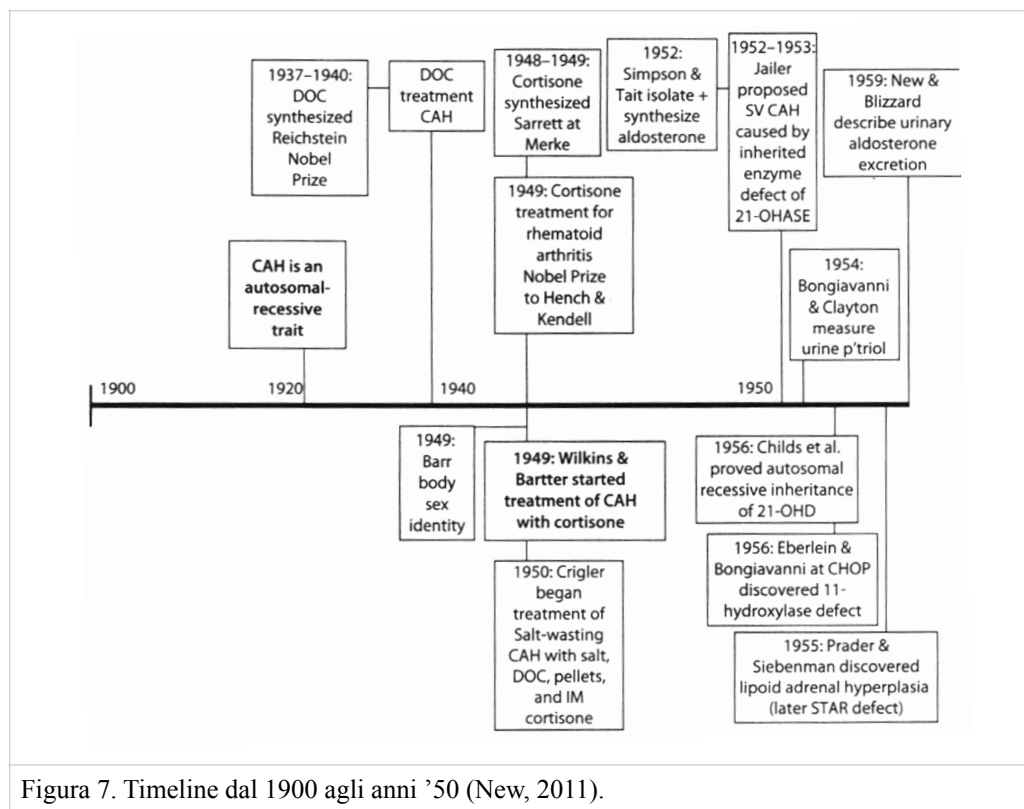


Figura 7. Timeline dal 1900 agli anni '50 (New, 2011).

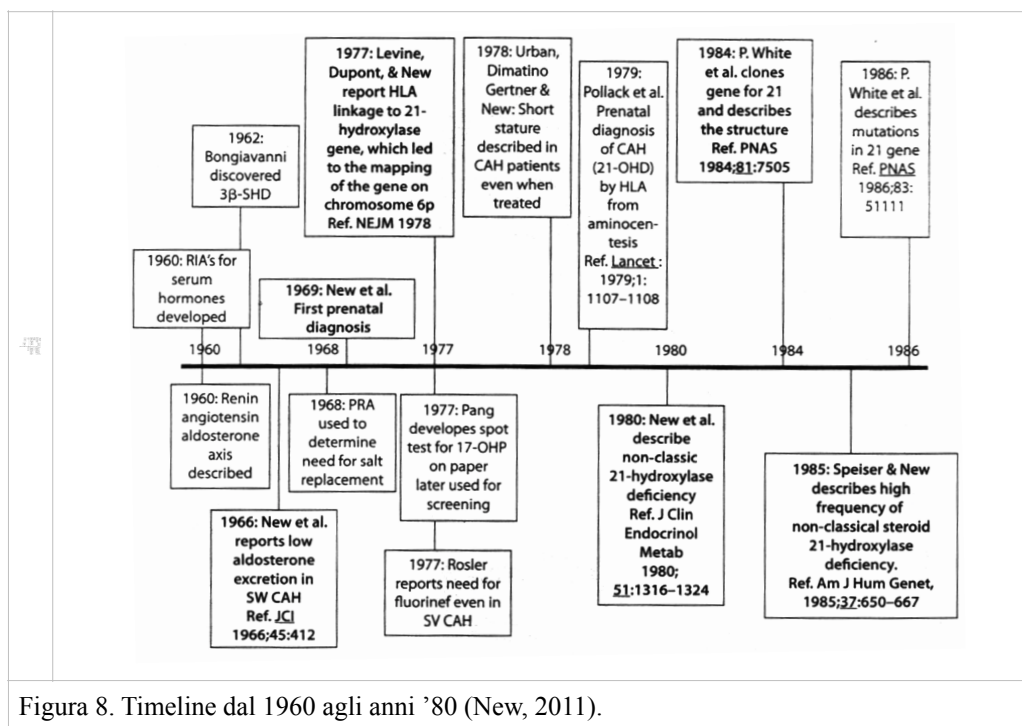


Figura 8. Timeline dal 1960 agli anni '80 (New, 2011).

Riprendendo la definizione formulata da Dreger (1998) per quanto attiene alla definizione di età delle gonadi, e alla luce di quanto è stato possibile ricostruire per quanto attiene alle principali tappe storiche relativamente alle scoperte in ambito medico, è possibile riflettere su come il discorso portato da Dreger rispecchi effettivamente una realtà di questa epoca: va considerato, dunque, che l'applicazione di indicatori esterni nel periodo definito come età delle gonadi fosse una tra le *soluzioni* praticabili anche alla luce delle conoscenze allora disponibili e che, pertanto, fosse pressoché obbligatorio applicare delle decisioni sulla base della osservazione dei tessuti genitali.

Il periodo successivo all'età delle gonadi, definito da Dreger come età della *conversione* coinciderà (sebbene non siano tali fasi non siano completamente sovrapponibili) con il cruciale lavoro di *riassegnazione* che ha come rappresentante John Money a partire dagli anni '50; come vedremo, il progetto scientifico di Money segnerà profondamente questa tappa nella storia dei modelli per la presa in carico di soggetti con ISC e più in generale di soggetti con intersessualità/DSD.

2.2.4. Il modello proposto da John Money e le critiche al caso John/Joan

Le tesi di John Money hanno profondamente influenzato la ricerca sullo sviluppo psicosessuale umano e per molti anni le sue teorie hanno orientato il management clinico dei casi di DSD/intersessualità (Dreger, 1998; Crocetti, 2013; Telles Silveira, 2015; Ahmed, 2004). Se fino al 1950 la comunità scientifica ha sostenuto una visione biologico-deterministica dello sviluppo psicosessuale e del comportamento sessuale, il contributo di John Money, grazie agli studi compiuti presso il John Hopkins Hospital di Baltimora negli Stati Uniti, consente di porre in evidenza l'importanza dell'ambiente (socializzazione e socializzazione del genere) sullo sviluppo psicosessuale (Telles Silveira, 2015).

Fino a questo momento storico, infatti, come detto, lo sviluppo psicosessuale, dal punto di vista comportamentale, viene inteso in senso *binario* - maschile o femminile - e ritenuto fortemente influenzato dal fenotipo genitale, dallo sviluppo delle gonadi e dalle caratteristiche dei cromosomi sessuali. Questa visione è stata messa in discussione dalla teoria del sesso di John Money alla metà del XX secolo che affermava che il sesso può essere indipendente dal sesso biologico e influenzato più da quanto viene appreso a livello culturale piuttosto che sul versante biologico (Lee *et al.*, 2014).

Money sviluppa le sue teorie a partire da un lavoro di ricerca empirica dedicato a casi di "ermafroditismo" i cui risultati vengono esposti nella sua tesi di dottorato dal titolo *Hermaphroditism: An Inquiry into the Nature of a Human Paradox*. L'indagine che Money conduce all'interno di questo lavoro intende presentare le sue considerazioni su soggetti che hanno ricevuto interventi chirurgici condotti portando l'attenzione sul tessuto gonadico e dimostra che questi interventi possono comportare delle problematiche e risultare difettosi a lungo termine; allo stesso tempo, Money introduce delle nuove considerazioni sulla possibilità di effettuare una valutazione anche delle disposizioni psicologiche della persona e soprattutto tenendo conto anche delle possibili modifiche nel corso dello sviluppo in relazione alla pubertà (Karkazis 2008). I casi di ISC iniziano ad essere indagati come un modello paradigmatico per comprendere l'influenza e gli effetti degli ormoni sulla personalità e sullo

sviluppo sessuale, affrontando, di conseguenza, anche il problema dell'assegnazione di genere.

A partire da tale lavoro, pertanto, Money inizia ad avanzare l'ipotesi che il bambino/a appena nato sia neutro dal punto di vista di *genere*, che si presenti come una vera e propria *tabula rasa* (Ahmed *et al.*, 2004). Di conseguenza, in accordo con questa sua ipotesi, *l'identità di genere* si sviluppa nel corso dei primi anni di vita, principalmente attraverso il condizionamento genitoriale/sociale e il rafforzamento del comportamento del ruolo di genere (Money, 1957)¹².

Durante questo periodo J. Money approfondisce i fattori determinanti dello sviluppo psicosessuale umano.

“Lo studio psicologico degli ermafroditi rilascia una luce interessante sulla venerabile controversia di determinanti ereditari e ambientali di sessualità nel suo senso psicologico. Gli ermafroditi umani di qualsiasi tipo sono persone nate con un certo grado di ambiguità sessuale, anatomicamente e fisiologicamente. Dal momento che non sono esclusivamente maschili o esclusivamente femminili, gli ermafroditi possono crescere con contraddizioni esistenti tra il sesso di assegnazione e l'allevamento, da un lato, e varie variabili sessuali fisiche, singolarmente o in combinazione, dall'altro. Queste variabili sessuali fisiche sono cinque, ovvero: (1) sesso cromosomico, (2) sesso gonadico, (3) sesso ormonale e femminilizzazione puberale o virilizzazione, (4) strutture riproduttive accessorie interne e (5) morfologia genitale esterna. Alla luce delle diverse contraddizioni che si possono trovare nei casi di ermafroditismo, si può valutare se il ruolo e l'orientamento di genere che una persona ermafrodita stabilisce nel corso della crescita sono concordanti” (Money, 1957)

Money afferma che la modifica del corpo (genitali) del neonato sarebbe garanzia della salute psicologica futura (Crocetti, 2013; Karkazis, 2008) e avanza il concetto di *genere ottimale di allevamento* (*optimal gender of rearing*)

¹² La ricerca sullo sviluppo del genere si è concentrata sulle modalità con cui si forma l'identità di genere, la conoscenza di genere, la percezione di sé, le preferenze (giocattoli, compagni di gioco) e comportamenti di ruolo di genere. In letteratura, è stato stabilito che già alla fine del primo anno di vita i neonati sono già in grado di discriminare tra i generi, e alcuni possono già essere in grado di mostrare preferenze per giocattoli secondo il genere. A partire dall'età di 2-3 anni i bambini iniziano ad etichettare se stessi e gli altri secondo il genere e all'età di 3 anni, emerge una preferenza per un ruolo di genere con la maturazione di un più definito senso di se stessi di essere maschi o femmine (Ahmed *et al.*, 2004).

affermando la possibilità di plasticizzare e armonizzare il genere sulla base del risultato di età adulta, ovvero in funzione dell'*outcome*. Sul piano fisico, dunque, si stabilisce che una pratica chirurgica, spesso orientata alla risoluzione in senso femminile, piuttosto che maschile, dal momento che dal punto di vista chirurgico è più semplice ottenere una vagina piuttosto che costruire un pene (Ahmed *et al.*, 2004; Lee *et al.*, 2014), possa portare i maggiori benefici consentendo la maggiore armonizzazione possibile tra mente e corpo. Nel corso degli anni questa pratica è stata posta in discussione e i chirurghi hanno affrontato la richiesta di nuove tecniche di falloplastica (Telles Silveira, 2015).

Come affermato dal Comitato Nazionale di Bioetica (2010), la teoria di J. Money ha avuto una incidenza nell'ambito della elaborazione delle linee guida bioetiche prodotte a partire dagli anni '50.

Il modello teorico e le conseguenti linee guida per la presa in carico di soggetti con condizioni intersex/DSD, avanzati da Money, sono sottoposti a critica da parte di Diamond (1997), il quale ritiene errati due dei principali assunti proposti da Money. In primo luogo, Diamond critica l'idea di una *neutralità di genere* negli individui umani alla loro nascita; in secondo luogo, Diamond afferma che la prospettiva di uno sviluppo psicosessuale sano non dipende strettamente dal modo in cui si presentano i genitali. A sostegno della critica mossa da Diamond a Money può essere fatto riferimento a un caso molto particolare, quello di *David Reimer* (nato con il nome di Bruce Peter Reimer) la cui vita è stata recentemente portata alla ribalta mediatica con la pubblicazione del testo *As Nature Made Him* redatto da David Colapinto (2000). Il caso, conosciuto come “il caso dei due gemelli” e successivamente come “caso John/Joan”, può essere considerato un punto di riferimento per la medicina contemporanea. La storia ricostruita da Colapinto consente di ripercorrere la vita di David Reimer il quale, nel 1966, all'età di 8 mesi, nel corso di un intervento chirurgico di circoncisione condotto presso l'Ospedale di Winnipeg in Canada, riceve danni irreversibili al suo apparato genitale a seguito dell'incorretto utilizzo di un elettrocauterio da parte di un medico. Dato che in quel periodo un intervento di ricostruzione del pene non sarebbe stato in grado di restituire funzionalità all'organo la famiglia Reimer, entrata in contatto con John Money, viene convinta a operare il piccolo Bruce: Money, infatti, intende utilizzare questo sfortunato evento per dimostrare il ruolo che può assumere la

“cultura” nel *plasmare*, accanto alla natura, l’identità psicosessuale e l’identità di genere. I genitori di Bruce, accettano l’idea di Money ad allevare Bruce come femmina e così, a 22 mesi, Bruce diviene *Brenda* a seguito di un intervento chirurgico volto a *femminilizzare i genitali*.

Con il passare del tempo, a 8 anni *Brenda* comincia a mostrare segni di disagio, opponendosi alle visite di controllo che si tengono a Baltimora fino a quando, nel 1979, le visite non vengono completamente interrotte. Come ricostruito da Colapinto (2000), *Brenda* decide di rifiutare definitivamente l’identità femminile nella quale si era sempre sentita a disagio e dopo una mastectomia ed una terapia ormonale a base di testosterone, tra i 15 e i 16 anni si sottopone ad interventi di ricostruzione del pene e decide di cambiare il suo nome in David. A 25 anni, vivendo pienamente in un ruolo maschile, si sposa ed adotta tre bambini arrivando però a suicidarsi nel maggio del 2004, all’età di 39 anni.

Come affermato da Kessler (1990), nel corso della storia la visione di Money è stata gradualmente accolta all’interno del discorso medico, soprattutto per l’idea che l’aspetto dei genitali sia fondamentale per lo sviluppo psichico del *bambin**: un *bambin**, per sentirsi davvero un maschio o una femmina, deve rendersi conto di essere simile agli altri avanzando così una visione secondo cui il corpo deve essere adattato alle aspettative sociali. Nel suo saggio “La costruzione medica del genere: gestione dei casi di neonati intersessuali”, Kessler, intervistando alcuni specialisti del campo medico, su questioni connesse all’intersessualità pediatrica, al fine di descrivere in dettaglio gli schemi di ragionamento dei medici durante il processo di decisione, osserva che per quanto attiene agli aspetti “linguistici” connessi allo sviluppo genitale, i medici preferirebbero parlare di falli “sottosviluppati” e di clitoridi “sovradimensionati”. “Nel caso del *phallus* sottodimensionato, *l’ambiguità* non sarebbe data dalla possibilità di definire l’organo, ad esempio, come *un pene* ma nella richiesta “sociale” se tale organo possa essere considerato “sufficientemente buono”. Kessler, dunque, dimostra che molto spesso i criteri oggettivi per l’assegnazione di genere vengono sostenuti, piuttosto, da ipotesi culturali sulla sessualità.

Secondo Ahmed, Morrison e Hughes (2004) è possibile che questa ipotesi originaria avanzata da Money abbia contribuito alla reificazione di una prassi

orientata a definire l'assegnazione e a procedere con interventi di definizione di genere nelle fasi precoci di vita dei bambini che presentano configurazioni genitali complesse alla nascita. Sebbene, questo approccio teorico è stato fortemente posto in discussione soprattutto dai tragici risultati del caso John/Joan e dai risultati provenienti dalla ricerca successiva sugli esiti a lungo termine. (Ahmed, 2004).

Questi casi divengono, dunque, paradigmatici per comprendere la relazione che intercorre tra ormoni e comportamento: l'ipotesi più probabile per spiegare i risultati del ISC è quella di un effetto mascolinizzante prenatale e/o neonatale sul dimorfismo sessuale del cervello nell'interazione con altre variabili dello sviluppo (Money, Schwartz & Lewis, 1984).

2.2.5. Dal Consensus Statement (2006) a oggi: l'ISC tra le Differenze dello sviluppo sessuale (DSD)

Con la dizione di Differenze dello Sviluppo Sessuale¹³ (DSD) ci si riferisce ad un ampio ventaglio di condizioni congenite in cui si verifica uno sviluppo "atipico" dei caratteri sessuali primari e secondari. Si tratta di condizioni relativamente "rare" che si presentano con un tasso di incidenza medio di 1 su 4000 nuovi nati (Comitato Nazionale di Bioetica, 2010; Lee *et al.* 2006).

Una profonda e fondamentale revisione della terminologia medico-diagnostica utile per riferirsi ai soggetti che presentino configurazioni anatomico-genitali in qualche misura "atipiche" rispetto al resto della popolazione risale al 2006 e al cosiddetto Consensus Statement, tenutosi a Chicago, il quale ha avuto, tra gli altri, l'obiettivo specifico di identificare e raggruppare con precisione le diverse diagnosi in modo da poter così indirizzare i successivi interventi medici e sostituire termini considerati come *desueti* quali, ad esempio, ermafroditismo, pseudo-ermafroditismo e inversione sessuale.

L'attuale definizione proposta dal Consensus Statement prevede una classificazione di tali soggetti in tre gruppi, distinti sulla base del *corredo*

13 Attualmente, nell'ottica del più ampio processo volto alla de-patologizzazione di tali condizioni, in luogo della originaria definizione di Disordini dello Sviluppo Sessuale (Lee *et al.*, 2006 - Consensus Statement), viene preferita l'espressione Diversità dello Sviluppo Sessuale o di intersessualità.

genetico: soggetti che presentano 46 XX-DSD, soggetti 46 XY-DSD e i soggetti presentanti configurazioni atipiche dei cromosomi sessuali. All'interno del gruppo di soggetti 46 XX-DSD possono essere ritrovati i casi di Iperplasia Surrenale Congenita, alcuni disturbi dello sviluppo gonadico (ovaio), le sindromi in cui vi è una sovrapproduzione di androgeni, altre condizioni patologiche come ad esempio l'agenesia/ipoplasia mulleriana. Il secondo gruppo di soggetti, identificati come 46 XY-DSD, comprende i disturbi dello sviluppo gonadico (testicolo), i disturbi della sintesi, della sensibilità e dell'azione degli androgeni (sindrome di insensibilità agli androgeni), altri quadri clinici come, ad esempio, la sindrome da persistenza dei dotti mulleriani. Questi pazienti possono presentare un sottosviluppo del tubercolo genitale (ipospadia e/o micropene) con o senza migrazione delle gonadi, con o senza strutture residuali femminili (strutture di Müller), disfunzioni gonadiche (disgenesia gonadica), la compromissione della steroidogenesi (deficit 17 beta idrossisteroide deidrogenasi), la disfunzione del controllo ormonale centrale o la disfunzione dei tessuti bersaglio (come nella insensibilità agli androgeni e nella carenza di 5 alfa reduttasi). Il terzo gruppo comprende i soggetti che presentano la sindrome di Klinefelter a corredo 47, XXY e le sue varianti, la sindrome di Turner a corredo 45, XX e le varianti, le disgenesie gonadiche miste a corredo 45, X/46, XY, le chimere 46XX/46XY originate dalla fusione di due zigoti. Il gruppo più raro è il DSD ovo-testicolare. E' da segnalare, tuttavia, che in letteratura, attualmente, non vi è completo accordo sull'inserimento della sindrome di Turner e della sindrome di Klinefelter in questo gruppo dal momento che in questi casi non si presentano alterazioni dello sviluppo dei genitali. La figura 9 presenta in maniera schematica il modo in cui tali condizioni sono state raggruppate dal Consensus Statement.

Sex chromosome DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
45,X (Turner syndrome and variants)	Disorders of gonadal (testicular) development	Disorders of gonadal (ovarian) development
47,XXY (Klinefelter syndrome and variants)	Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome)	Ovotesticular DSD
45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)	Partial gonadal dysgenesis	Testicular DSD (SRY+, dup SOX9)
46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)	Gonadal regression Ovotesticular DSD	Gonadal dysgenesis
	Disorders in androgen synthesis or action	Androgen excess
	Androgen biosynthesis defect (17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5 α -reductase deficiency)	Fetal (21- or 11-hydroxylase deficiency)
	Defect in androgen action (CAIS, PAIS)	Fetoplacental (aromatase deficiency, POR)
	LH receptor defects (Leydig cell hypoplasia)	Maternal (luteoma, exogenous)
	Disorders of AMH and AMH receptor (persistent müllerian duct syndrome)	
	Other (severe hypospadias, cloacalectrophy)	Other (cloacalectrophy, MURCS)

Figura 9. Raggruppamento secondo il *Consensus Statement* (Lee *et al.*, 2006).

Secondo il Consensus Statement (Lee *et al.*, 2006) i progressi ottenuti nell'individuazione di cause genetiche molecolari di sesso atipico possono produrre una maggiore consapevolezza delle questioni etiche e delle preoccupazioni per la difesa del paziente; in questo senso, proprio tali preoccupazioni sarebbero state le ragioni fondamentali per affrontare il riesame della nomenclatura e della classificazione generale. Nel Consensus Statement viene preso in considerazione lo sviluppo psicosessuale tradizionalmente definito da 3 componenti: la "identità di genere" che si riferisce alla auto-rappresentazione di una persona come maschio o femmina (con la specificazione che alcuni individui possono eventualmente identificarsi al di fuori di questa dicotomia); il "ruolo di genere" che descrive le caratteristiche psicologiche che sono organizzate secondo un ordine dimorfico all'interno della popolazione generale, quali le preferenze di giocattoli e abbigliamento etc.; "l'orientamento sessuale" che si riferisce alla direzione dell'interesse erotico (eterosessuale, bisessuale, omosessuale, asessuale, o altri) e comprende il comportamento, le fantasie e la manifestazione della attrazione sessuale. Lo sviluppo psicosessuale è influenzato da molteplici fattori quali l'esposizione agli androgeni, i geni dei cromosomi sessuali, e la struttura cerebrale, dipende da circostanze sociali e dalle dinamiche familiari (Lee *et al.*, 2006).

È tenuto in considerazione, altresì, che la pre-esposizione agli androgeni nella fase prenatale possa essere associata ad altri aspetti dello sviluppo psicosessuale sui quali può produrre degli effetti.

Sia le dichiarazioni del *Consensus* sulle ISC, in particolare, e sui casi di intersessualità/DSD, in generale, riconoscono la possibilità che si presentino vissuti di *stress* sul paziente e sulla famiglia in associazione alla esistenza di una condizione medica cronica, soprattutto nei casi in cui le condizioni mediche croniche possono comportare delle minacce per la vita o come, nel caso di soggetti con cariotipo XX che presentano ISC, presentano una conformazione genitale atipica: la dichiarazione del *Consensus*, consente di sottolineare l'influenza di fattori culturali e sociali i quali possono modulare gli *outcome* nelle persone che presentano DSD e, pertanto, raccomanda che tali influenze vengano prese in considerazione nell'assistenza clinica e nella ricerca. Tale dichiarazione, infatti, richiede ai medici e ai ricercatori di esaminare una vasta gamma di *endpoint* psicologici tra cui "La funzione sessuale, l'adeguamento sociale e psicosessuale, la salute mentale, la qualità della vita e la partecipazione sociale" (Stout *et al.*, 2010).

2.2.6. Aspetti psico-sociali: l'ISC tra normalità e patologizzazione

Si può considerare l'esistenza di vere e proprie controversie *biopolitiche* per quanto attiene alla questione del trattamento delle *intersessualità/DSD*, in generale, e dell'Iperplasia Surrenale Congenita in particolare (Arfini, 2012). In letteratura, secondo diversi autori, appare fondamentale riflettere in maniera specifica su ciò che, all'interno della nostra cultura, significhi la *medicalizzazione nei confronti del sesso e la medicalizzazione della diversità*. La questione relativamente alla relazione tra la definizione di *intersessualità* e l'attenzione medica, ovvero se questa debba essere considerata come una *malattia*, una *patologia*, o una "condizione di non conformità fisica con criteri definiti culturalmente riguardanti la normalità del corpo" (Cabral, 2008) è una questione che oggi si pone come cruciale, soprattutto nell'ambito del più ampio discorso dei diritti civili.

Come sottolineato da García Dauder *et al.* (2015) la questione delle *corporeità e soggettività* che possono presentare una certa dose di *atipicità* rispetto al sesso inteso in quanto orizzonte di senso *dicotomico* deve portare a una attenta riflessione. La questione della *anomalia*, ad esempio, si presenta

come effettivamente molto complessa dal momento che in realtà essa pare piuttosto legata a come viene gestito sul piano medico un *fatto sociale* (ovvero la definizione del sesso stessa), sotto presunzione che tale fatto sia “vero” e, venendo, di conseguenza, sottoposto al cosiddetto processo di *naturalizzazione discorsiva* (Arfini, 2012). Tra gli elementi portati all’attenzione di tale dibattito vi è la chiederse se il processo di costruzione di un’identità di genere considerabile come sufficientemente “sana” dipenda unicamente da un corpo che presenta genitali normativi o se, viceversa, non vi siano anche altri fattori a determinare la qualità dell’esito (outcome), riflettendo, per esempio, anche su quali siano effettivamente gli interventi chirurgici necessari per evitare un rischio immediato per la salute del soggetto.

Alla luce dell’evoluzione dei *Gender Studies*, ricomprendendo all’interno di questi gli avanzamenti del *pensiero femminista postmoderno*, le teorie *queer* e tutto il lavoro condotto nella direzione della *decostruzione* dei discorsi connessi all’immaginario di genere (Butler 2004; Balocchi, 2010), gli interventi chirurgici praticati sui genitali possono risultare giustificabili per il fatto che l’essere fuori dalla “normatività” può costituire una fonte di problemi psicologici e sociali che possono causare danni intollerabili al benessere della persona e, pertanto, ciò porta a definire delle ragioni sul piano medico che portano a interventi chirurgici che hanno il compito di *regolarizzare il sesso* sebbene, così facendo, si vadano proprio a eliminare gli elementi che rendono distintiva questa differenza (García Dauder, 2014).

Da questo punto di vista, allora, la questione *soggettiva* si porrebbe sul piano dell’evitamento della sofferenza in funzione della esistenza di determinate norme sociali, ovvero di un processo di protezione dal potenziale rischio di *stigmatizzazione*. Da questo punto di vista, si può osservare come la riflessione sullo “stigma”, in riferimento alle condizioni di intersessualità e DSD, attraversi in modo trasversale tutta la letteratura su tali tematiche dal momento che questioni di stigma hanno giustificato la scrittura di un’ampia parte del razionale che prelude alle questioni tassonomiche e terminologiche del Consensus Statement poiché il linguaggio utilizzato per definire queste condizioni deve ridurre al massimo lo stigma associato (Lee *et al.*, 2006); il tema dello stigma è stato affrontato, come detto, a proposito di questioni medico-chirurgiche e, più in particolare, sulla legittimità di intervenire

chirurgicamente; le conseguenze degli interventi medico-chirurgici; la qualità della comunicazione e della relazione tra equipe medica e la famiglia, dalla diagnosi al trattamento. Centrale, a questo proposito, quanto affermato da Cohen-Kettenis (2010) e Liao & Simmonds (2013), ovvero se sia meglio vivere una vita “normale” con un “segreto” o vivere senza segreti ma correndo il rischio di vivere episodi di stigma e vergogna?

Per tali ragioni la gestione di una identità che può essere stigmatizzata è una questione cruciale per le salute delle persone con DSD dal momento che, ad esempio, la stigmatizzazione può avere come conseguenza un minor benessere psicologico (Liao & Simmonds, 2013; Meyer-Bahlburg, 2016).

In questo senso come notato da Garcia Dauder *et al* (2015) la decostruzione dei discorsi sociali risulta inefficace di fronte alla sofferenza delle persone e ai loro desideri da accettare e di fronte all'immediata efficacia delle modifiche dei corpi per normalizzarle; così che, ponendo in discussione i discorsi oppressivi che definiscono alcune corporeità come *carenti* e il bisogno di correzione per poter condurre una “vita normale” è necessario rispettare le ragioni per cui le persone si rivolgono alla chirurgia come agenti che negoziano i loro corpi e le loro vite all'interno di un ordine sociale restrittivo basato sul dualismo sessuale (Davis, 2007). A loro avviso tale prospettiva dovrebbe consentire il ripensamento dell'urgenza del trattamento e dell'intervento psicosociale.

Cambiare le concezioni dell'individuo e della società sui corpi sessuati e sulle differenze incarnate richiede un processo culturale, che non può essere evidentemente lasciata alla azione immediata e al gesto del singolo individuo. Prova di ciò è che le operazioni chirurgiche non risolvono i problemi di stigmatizzazione e le aspettative di normalità, né elimina la necessità di dare spiegazioni sulle proprie esperienze connesse alla differenza (Alderson *et al.*, 2004). In tali termini, pertanto, è legittimo pensare che vada configurato, in caso di interventi precoci, anche una riflessione bioetica sul consenso informato dei genitori e sul diritto all'autonomia sessuale e all'integrità fisica del bambino, che vengono annullati soprattutto nel caso in cui vengano eseguiti interventi irreversibili, ponendo in discussione il sistema di credenze indiscusse su “la sessualità normale”, il “corpo normale” e la “vita normale” (Alderson, Madill, & Balen, 2004; Boyle, Smith, e Liao, 2005).

Ciò che appare fortemente evidente nella letteratura che riguarda gli aspetti psicosociali sulla intersessualità, soprattutto da parte di persone coinvolte in azioni di sostegno e attivismo politico, è la richiesta di “riconoscimento delle differenze” facendo attenzione a non reiterare *l’abitudine della normatività* (Roen, 2008). In questo senso emerge una concezione della salute che non si pone come tentativo di raggiungimento di una norma impersonale, ma in quanto ricerca di una possibile proposta flessibile e aperta di tolleranza alla variabilità (Garcia Dauder, et al., 2015) che indica la direzione di una vera e propria rottura con un modello dualistico, che modifichi il proprio linguaggio, promuova la riflessione bioetica e sostenga i diritti soggettivi: si tratta, in questo senso, di una “torsione psicosociale che offre possibilità per un’inclusione più democratica nella scienza, che promuove la cittadinanza digitale e la salute e supera la divisione tra esperti e conoscenze laiche. Una opportunità che apre spazi abitabili per corpi che si presentano che si presentano come diversi” (García Dauder et al., 2015). Nell’era post-Chicago, a seguito della revisione della gestione medica dei DSD in ottica di raggiungere un consenso e di una medicina centrata sul paziente, i protocolli di cura dei DSD sono stati sottoposti a più stretto scrutinio; l’atteggiamento generale è diventato certamente più prudentiale e meno sperimentale, più negoziato con i pazienti e meno direttivo (Arfini, 2012).

2.3. ISC in forma classica: la questione della chirurgia

Attualmente, all’interno del dibattito contemporaneo, molteplici scuole di pensiero sono concordi nel ritenere sufficientemente corretta la posizione assunta da parte del *Consensus Statement* secondo cui i pazienti con ISC con cariotipo 46XX andrebbero allevati come femmine, alla luce dell’evidenza secondo cui circa il 90% dei 46 pazienti ISC si identifica come femmine e sono pochi i casi documentati relativamente agli esiti medico-psicologici di pazienti cresciuti come maschi (Mieszczak et al., 2009). Secondo Mieszczak *et al.* (2009) sebbene “l’attuale raccomandazione di far crescere bambini con ISC in senso femminile faccia riferimento ad un precedente consenso sui casi di ISC

non sembrerebbero esserci prove sufficienti per sostenere l'allevamento 46, XX infantile a Prader 5 in senso maschile.

La questione sulla possibilità di una crescita in una identità di genere “maschile” per soggetti con ISC 46XX è un argomento molto delicato. Una sintesi dei dati sugli outcome suggerisce che, quando la diagnosi è ritardata e gli androgeni non vengono soppressi durante l'infanzia, l'identità di genere può cambiare gradualmente da un ruolo di genere femminile a uno maschile (Warne, 2008; Mieszczak *et al.*, 2009).

Un recente report in India ha raccolto le storie di sette pazienti con ISC 46 XX che seguendo le preferenze familiari, l'età più avanzata alla diagnosi e la presenza di un fallo di dimensioni “adeguate” (sic!) sono stati cresciuti al maschile (Sharma e Gupta, 2008) con buoni risultati; è stato segnalato un paziente di 46 anni, XX ISC, con genitali Prader 3, che ha scelto di vivere come un maschio eterosessuale monogamico (Jorge *et al.*, 2009). Secondo Mieszczak *et al.*, (2009) l'esistenza di tali esperienze dovrebbe far riflettere sull'opportunità di mantenere un approccio aperto, piuttosto riferirsi in modo dogmatico alle raccomandazioni fornite dalla dichiarazione del Consensus e, in tal senso, si afferma che “il sesso maschile di allevamento non dovrebbe essere escluso per coloro che hanno Prader 4 o 5 genitali”.

La qualità della vita dei pazienti con DSD, in particolare delle donne con ISC, potrebbe essere compromessa per quanto attiene alla sfera della psicosessualità. Anche se la differenziazione psicosessuale è stata tradizionalmente descritta in tre componenti dello sviluppo sessuale (come è stato elencato in precedenza, ovvero identità di genere, ruolo di genere e orientamento sessuale) per il paziente con intersessualità/DSD, l'identità di genere è di primaria importanza poiché il ruolo di genere varia con il tempo e le culture e l'orientamento sessuale non può essere considerato un risultato negativo.

Secondo Mieszczak *et al.* (2009), occorre sottolineare che possono sussistere problemi psicosessuali per tutta la vita dell'individuo DSD nato con genitali che richiedono una decisione sul sesso di allevamento e che nessun approccio può essere applicabile a tutti gli individui. Inoltre, le questioni di aggiustamento e qualità della vita variano e dipendono da numerosi fattori, alcuni dei quali possono essere difficilmente controllabili. Il comportamento di ruolo di genere

per il paziente ISC in soggetti nati con cariotipo XX è di solito influenzato durante l'infanzia, l'orientamento sessuale è più spesso bisessuale o omosessuale, ma l'identità di genere non è di norma influenzata. Un *report* sintetico sull'orientamento sessuale nelle donne con ISC sulla possibilità di osservare una maggiore bisessualità e omosessualità include anche nuove informazioni da 143 soggetti con ISC con cariotipo XX, di cui 82 con forma non classica e 24 soggetti di controllo. Anche se la maggior parte delle donne con ISC erano eterosessuali, sia la bisessualità che l'omosessualità risultano maggiormente presenti rispetto ai gruppi di controllo. L'orientamento bisessuale o omosessuale è correlato a misure di mascolinizzazione del comportamento non sessuale ed è stato predetto sia dalla androgenizzazione prenatale che dalla virilizzazione durante l'infanzia. Poiché questi dati supportano una relazione tra orientamento sessuale e androgeni prenatali, queste informazioni dovrebbero essere tenute in considerazione per le future deliberazioni riguardanti il sesso dell'allevamento (Mieszczak *et al.*, 2009).

Secondo le raccomandazioni offerte dal Comitato Nazionale di Bioetica (2010), solo nei casi più gravi sarebbe necessario ricorrere a interventi chirurgici con l'obiettivo di eliminare l'*ipertrofia clitoridea* o altri aspetti virilizzati dei genitali esterni, consentendo una vita sessuale soddisfacente ed evitando la difficoltà di strutturazione di identità sessuale legata alla virilizzazione. Secondo questo documento, alcuni soggetti non trattati o trattati in maniera inadeguata potrebbero assumere un'identità sessuale maschile, trovando un discreto equilibrio psichico; spesso potrebbero rivolgersi al chirurgo per accentuare le sembianze virili dei genitali esterni (CNB, 2010). Khattab (2017) ha recentemente mostrato come nel caso di 3 pazienti 46 XX presentanti ISC, allevati come maschi, mostrino un buon adattamento in senso maschile. Baratz e Feder (2015), in relazione alla questione della tempistica (timing) degli interventi chirurgici su casi di genitali atipici, analizzando alcuni lavori di Meyer-Bahlburg, in particolare, co-promotore delle linee guida della Endocrine Society sulla ISC hanno affermato che:

“given the many examples of unsatisfactory outcomes, some DSD activists and ethicists have demanded a delay of any genital surgery until the age of consent (Greenberg, 2006). It is important, therefore, to note that in the three studies that have included survey questions on this matter, the majority of women with CAH have

clearly favored genital surgery at an early age ([citing] Nordenskjold et al., 2008; Wisniewski, Migeon, Malouf, & Gearhart, 2004; Minto, Liao, Woodhouse, Ransley, & Creighton, 2003), as have patients with other DSD syndromes ([citing] Meyer-Bahlburg et al., 2004). One study analyzing in detail for age effects found no significant correlations between age at surgery and ratings of genital cosmesis or function, except that the women reported higher satisfaction with clitoral function the earlier their genital surgery had been performed ([citing] Johannsen et al., 2010)”.

Baratz e Feder (2015) hanno contestato tale posizione facendo notare che in tali ricerche le pazienti non avrebbero ricevuto adeguate informazioni da parte dell’equipe medica e che, ad esempio, la chirurgia rappresentava un’opzione; molto probabilmente, inoltre, le percentuali di *stenosi* post-chirurgiche sarebbero potute essere inferiori se gli interventi fossero stati praticati in una fase di vita più avanzata e che, infine, gli avanzamenti nell’ambito della tecnica chirurgica, avvenuti negli ultimi anni, avrebbero potuto consentire, a persone operate molto tempo prima, di beneficiare di interventi chirurgici più efficaci. Le conclusioni proposte da Baratz e Feder sono a favore della necessità di avere una maggiore consapevolezza relativamente al fatto che gli interventi chirurgici, nei confronti di persone che presentano ISC, e anche più in generale, possono rappresentare una forma di *medicalizzazione* di questioni che in realtà andrebbero affrontate sul piano sociale; di conseguenza, Baratz e Feder rilevano la possibilità che all’interno della ricerca venga introdotto un pericoloso *bias* che può condurre ad assumere conclusioni fuorvianti. A questo proposito, le linee guida proposte da Speiser *et al.*, (2010) fanno notare che:

“We suggest that for severely virilized (Prader stage ≥ 3) females, clitoral and perineal reconstruction be considered in infancy and performed by an experienced surgeon in a center with similarly experienced pediatric endocrinologists, mental health professionals, and social work services”

Viceversa, per quanto attiene al timing:

“The timing for vaginoplasty is debated; however, we suggest that in patients with a low vaginal confluence, complete repair including vaginoplasty, perineal reconstruction, and clitoroplasty (if necessary) be done simultaneously at an early age. For individuals with higher vaginal confluence, the timing is less certain. The implied surgical advantage of delayed reconstruction is that the risk of vaginal stenosis and the need for subsequent dilation is diminished. In infants with severe virilization where clitoroplasty is being considered, the advantages of early complete reconstruction are

that the phallic skin can also be used as part of the vaginal reconstruction and gives the surgeon much more flexibility. In the neonatal period, the recent exposure to placental estrogens leads to more elastic vaginal tissue, facilitating vaginal reconstruction”.

In ulteriore risposta al documento proposto da Baratz e Feder (2015), Meyer Bahlburg (2015) sostiene, viceversa, che alla luce delle conoscenze attuali, non sarebbe possibile fare dichiarazioni definitive, anche per quanto attiene alle prove relative alla tempistica della chirurgia e che, di conseguenza, sarebbe auspicabile proseguire secondo le attuali pratiche in attesa di raggiungere un più ampio livello di evidenza empirica:

“Similarly, given the reports of social and psychological side effects of intersexuality one hears from individual patients, we need to conduct more systematic research about such conditions and develop psychosocial interventions with proven efficacy, if possible, before we routinely delay or withhold all such surgery. Thus, considerably more psychosocial research is needed before really holistic approaches to treatment (Callens et al., 2014; Streuli, Kohler, Werner-Rosen, & Mitchell, 2012), including shared decision-making regarding surgery (Karkazis, Tamar-Mattis, & Kon, 2010), can be implemented from a solid basis of empirical evidence”.

Di parere completamente opposto, viceversa, è la posizione sostenuta, ad esempio, da Gonzalez & Ludwikowski (2016) a favore di una completa rimozione della ISC dal gruppo dei DSD. Come sostenuto all’intero del loro lavoro, infatti, a loro giudizio sarebbe evidente che soggetti che presentano ISC con cariotipo XX vengano assegnati al sesso femminile prima dei 24 mesi di età e che, nel caso di una terapia correttamente gestita, questi soggetti manterrebbero un’identità di genere femminile indipendentemente dal livello di Prader. Tuttavia, soggetti con cariotipo XX che presentano un livello di Prader più elevato sembrerebbero identificarsi in senso femminile per quanto attiene all’identità di genere sebbene possano poi sperimentare un comportamento orientato in senso maschile nel corso dell’infanzia, presentando percentuali più elevate di omosessualità e con maggiori difficoltà nella sperimentazione della penetrazione vaginale e nell’esperienza di gravidanze (Pasterski *et al.*, 2011).

3. Il concetto di esperienza vissuta in psicologia. Ricostruzione di alcuni percorsi teorici e metodologici di orientamento fenomenologico.

Obiettivo di questo capitolo è quello di offrire una ricostruzione storica e concettuale relativamente allo sviluppo di metodologie per la ricerca di ispirazione fenomenologica in ambito psicologico, osservando come tali metodologie abbiano subito una evoluzione all'interno, e a partire, dallo sviluppo di un più ampio *movimento fenomenologico* di matrice filosofica (Spiegelberg, 1982). A tal fine, viene adottata una prospettiva critico-diacronica in modo da porre in rilievo alcune delle tappe fondamentali che hanno caratterizzato e definito lo sviluppo teorico della fenomenologia, in quanto filosofia, e lo sviluppo della scienza psicologica in generale. Come sarà chiarito nel corso di questo capitolo, inoltre, la ricostruzione di tali percorsi utilizzerà quale *baricentro* concettuale il concetto di esperienza e, in modo particolare, il concetto di esperienza "vissuta".

3.1. Il concetto di esperienza nel dibattito tra strutturalismo e funzionalismo

Il concetto di esperienza e quello di vissuto, i quali risultano parzialmente correlati tra loro, assumono a partire dalla seconda metà dell'ottocento un ruolo cruciale e specifico all'interno del più ampio dibattito sul contingente problema della "fondazione" rigorosa non solo della psicologia ma di numerose discipline umanistiche le quali si pongono per obiettivo la possibilità di essere sviluppate "secondo la loro natura e conseguire finalmente gli stessi straordinari successi raggiunti dalle scienze fisiche" (Civita, 2004).

Il recente processo di revisione della storia dello sviluppo degli approcci qualitativi in psicologia ha mostrato un crescente interesse empirico nei confronti del concetto di *esperienza*, evidenziando come questo concetto abbia trovato spazio a partire dalla seconda metà del 1800, e più in particolare, grazie

ai lavori prodotti in ambito psicologico nel corso del processo di fondazione teorico e pratico della psicologia scientifica (Ashworth, 2006).

È in tale cornice epistemologica che la questione dell'esperienza e del vissuto assumono una posizione preminente poiché l'esperienza e i vissuti iniziano ad essere indagati con maggiore attenzione al fine di comprendere se essi possano assolvere la stessa funzione che i "fatti" - intesi in senso positivistico - stavano già svolgendo nell'ambito delle scienze della natura. Si può affermare, in tal senso, infatti, che viene quasi a stabilirsi una certa proporzione tra, da un lato, il modo in cui conoscenza fattuale sta alle scienze fisiche e, dall'altro, il modo in cui la conoscenza dei vissuti sta alle scienze dell'uomo (Civita, 2004). I ricercatori in psicologia, in particolar modo, ma non solo, appaiono mossi dalla tensione per l'emulazione dello straordinario successo, sia teorico che pratico, ottenuto dalla scienza moderna, cercando di trasporre il medesimo approccio empirico che la chimica e la fisica, tra le altre, hanno sviluppato per l'analisi della materia, anche allo studio del pensiero e del comportamento degli esseri umani.

È a partire da tale periodo, infatti, che grazie anche al concomitante e crescente impiego di metodologie sperimentali, prende avvio un approfondito processo di riflessione sul concetto di esperienza e, conseguentemente, la questione metodologica in psicologia inizia ad assumere un ruolo cruciale, segnando profondamente il successivo sviluppo della psicologia stessa sia sul versante della ricerca orientata in senso qualitativo che di quella orientata in senso quantitativo.

Per tali ragioni, si è propensi oggi a considerare il periodo storico in cui nasce la psicologia scientifica come la prima tappa di un possibile intreccio tra lo sviluppo del pensiero psicologico e quello del pensiero fenomenologico (Ashworth, 2003; 2006; 2010; Giorgi, 2006a; 2006b). Questa prima tappa coincide con il confronto tra il cosiddetto *orientamento strutturalista* e l'*orientamento funzionalista* in ambito psicologico.

Si deve a Edward Titchener (1867-1927) il merito di aver contribuito a sviluppare e definire l'approccio cosiddetto "strutturalista" e di aver contribuito a definire, per differenza con il precedente, anche l'approccio "funzionalista". Titchener propone tali definizioni proseguendo negli Stati Uniti il lavoro in

parte già avviato e preparato da Wilhelm Wundt (1832-1920), suo maestro¹⁴, il quale aveva tentato di individuare gli elementi costitutivi dell'esperienza in sé stessa, ovvero, ad esempio, i sentimenti, le emozioni e le risoluzioni del volere e di come questi elementi interagiscano tra loro, proponendo "l'introspezione"¹⁵ quale metodo elettivo per tale procedimento (Ashworth, 2006) e definendo precise condizioni sperimentali all'interno del laboratorio al fine di supplire alle limitazioni intrinseche generate dall'impiego di tale metodo (Luccio, 1994). Sulla base di tali indicazioni, il lavoro di Titchener prosegue rivolto all'indagine degli elementi strutturali costituenti gli aspetti basilari della esperienza soggettiva: lo "scopo primario dello psicologo sperimentale è quello di analizzare la struttura della mente [...] il suo compito è la vivisezione, ma una vivisezione che darà risultati strutturali, non funzionali". Il metodo usato è ancora una volta quello dell'introspezione, ma l'addestramento richiesto da Titchener ai suoi soggetti è particolarmente rigoroso. Infatti, secondo Titchener (1896), il compito fondamentale della ricerca è quello di isolare i singoli elementi che costituiscono gli stati di coscienza. Inizia così un lavoro di analisi condotto molto minuziosamente, che porta a isolare migliaia e migliaia di elementi sensoriali che possono venire isolati come momenti di coscienza non ulteriormente riducibili (Luccio, 1994). È interessante sottolineare come Titchener, oltre a proporre una distinzione tra esperimenti qualitativi e quantitativi, definisce l'esperimento in psicologia come "l'introspezione di una serie di introspezioni effettuate all'interno di condizioni standardizzate"; mentre nel caso dell'esperimento qualitativo il fine dell'indagine è quello di ottenere

¹⁴ Wundt, come testimoniato dai suoi scritti, in particolare nei *Fondamenti di psicologia fisiologica* (1874/1904), definisce la psicologia come *scienza dell'esperienza immediata dei processi psichici nella loro relazione con il soggetto* differenziandola, in tal senso, dall'indagine delle scienze naturali rivolte allo studio di oggetti della realtà la cui conoscenza risulta mediata, viceversa, dall'impiego di strumenti di conoscenza (Luccio, 1994; Wundt, 1896).

¹⁵ Il metodo privilegiato per rilevare l'esperienza immediata è quello dell'introspezione. Solo attraverso l'introspezione, infatti, l'individuo può essere in grado di rilevare cosa avviene nel momento in cui immediatamente esperisce la realtà. Ma l'introspezione presenta anche delle difficoltà poiché, ad esempio, l'introspezione può alterare i suoi contenuti creando una sorta di «indeterminazione» della percezione: i contenuti di coscienza sono gli stessi in presenza e in assenza di un atto di introspezione? È impossibile saperlo, perché si dovrebbe essere consapevoli degli stati di coscienza in assenza di introspezione, il che per definizione è impossibile. A fianco dell'introspezione, il metodo più usato nel laboratorio di Wundt fu certamente quello dei tempi di reazione. In particolare, furono i Lange, allievi di Wundt, a sviluppare il metodo sottrattivo di Donders, che sembrò per un certo periodo particolarmente adatto a verificare la teoria di Wundt (Luccio, 1994).

una descrizione dei fenomeni per come essi si presentano alla coscienza, viceversa, nell'esperimento quantitativo l'obiettivo è quello della misurazione di tali fenomeni (Giorgi, 2009; Ashworth, 2003). È interessante notare, a questo proposito, che in una recente rilettura critica del lavoro di Titchener offerta da Giorgi (2006), si possa evidenziare che Titchener abbia considerato entrambe le metodologie sul medesimo piano di rigore scientifico.

In ambito Nord-Americano, l'atomismo strutturalista impostato da Wundt e Titchener riceve ampie critiche ed è rintracciabile nella figura di William James (1842-1910) il maggiore rappresentante di tale critica nei confronti dell'approccio strutturale.

James, definendo in maniera generale la psicologia come "scienza della vita mentale, sia dei suoi fenomeni che delle sue condizioni", definisce i fenomeni della vita mentale (come ad esempio sentimenti, desideri e decisioni) come una forma di azione di prova o azione sperimentale funzionale all'esistenza mentale stessa; viceversa, le condizioni della vita mentale vengono definite come i processi corporei sottostanti, in particolar modo le attività connesse al cervello.

A proposito della vita mentale, James definisce la *coscienza* come un flusso continuo (*stream of consciousness*) in modo da rendere pressoché senza senso l'opportunità di considerare i contenuti della coscienza come qualcosa di fisso, cristallizzato, e conoscibile attraverso l'introspezione (Luccio, 1994). Ciò che distingue la descrizione dell'esperienza che ne fa James rispetto a quella di Wundt e di Titchener, è il rifiuto della possibilità di pervenire a una condizione di atomismo psicologico; James è piuttosto a favore di un campo della consapevolezza che per essere raggiunto deve essere considerato nella sua interezza e dove la coscienza deve essere considerata come un processo in costante movimento i cui temi si trovano sempre in relazione all'attenzione, assumendo così un significato in relazione alle diverse tematiche che di volta in volta si vengono a presentare. In questo senso, il significato di un determinato stato mentale assume senso in relazione all'oggetto di coscienza il quale non è solo posto in relazione con il suo referente esterno, ma anche alla sua relazione con i temi in corso della consapevolezza soggettiva - la sua rilevanza personale per il sé della persona che ne fa esperienza (Ashworth, 2003).

Nell'ambito di tale posizione teorica, James avanza una prospettiva teorica che per certi versi lo avvicina a una direzione di ricerca fenomenologica, in

particolar modo quando si riferisce all'aspetto "marginale" (*fringe*), ossia il bordo dell'oggetto inteso come sua parte conoscibile e come parte dell'oggetto con la quale si instaura una certa relazione di dipendenza. Inoltre, secondo questa prospettiva, si viene ad affermare che il referente dell'oggetto su cui consapevolmente viene portata l'attenzione mentale, risulta intrinsecamente influenzato dall'intera rete di connessioni significative in relazione al mondo dell'esperienza più complessiva, all'interno di un più ampio processo che consente la selezione di elementi che si presentano all'attenzione cosicché alcuni oggetti vengano resi disponibili all'attenzione e altri vengono ridotti alla periferia dell'attenzione stessa.

James, in questo senso, formalizza cinque caratteristiche relativamente al flusso di coscienza (James, 1890/1950): 1) Ogni pensiero tende ad essere parte di una coscienza personale; 2) In ogni coscienza personale il pensiero è sempre mutevole; 3) In ogni coscienza personale il pensiero è ragionevolmente continuo; 4) La coscienza affronta gli oggetti come qualcosa di indipendente da sé; 5) La coscienza si focalizza su alcuni aspetti degli oggetti ad esclusione di altri. Alla luce di ciò, l'atto linguistico, la parola, non viene assunta come un'entità ma viene collocata in un orizzonte *funzionale*, questa *funzione* è il processo di conoscenza (Giorgi, 2004).

James, noto per essere stato uno scrittore non sistematico, tanto che spesso viene indicato come precursore di ulteriori successivi movimenti di psicologia, dal comportamentismo alla fenomenologia (Giorgi, 2006), propone una psicologia di base per la definizione dell'esperienza, secondo cui, oltre a definire le condizioni dell'attività mentale in quanto "flusso" di pensiero, elabora, al contempo, due distinte prospettive sul "sé" soggettivo. L'approccio di James alla coscienza prosegue anche in relazione al suo discorso sul sé dal momento che è proprio in tale prospettiva che James perviene alla distinzione tra il sé come oggetto di pensiero (il concetto di sé), e il sé come il *soggetto*, in senso generale, che è a conoscenza di quel concetto di sé. Quindi il sé può essere considerato come un oggetto duplice, coinvolgendo due forme del sé: (a) il sé che possiamo concettualizzare, il sé come conosciuto, il *me*, e (b) il sé come quello che ha una certa conoscenza di un fenomeno, così da poter individuare in tale passaggio gli albori della ricerca sulla *fenomenologia del sé*,

argomento in seguito affrontato da autori come G.H. Mead e Gordon Allport (Ashworth, 2003).

James vuole rendere conto della relazione di atto-oggetto in termini di rapporto di conoscenza e anche se era a conoscenza del lavoro di Brentano e Husserl, evidentemente non è stato motivato a lavorare nell'ottica del rapporto intenzionale, anche se il suo schema risulta impostato in modo tale da poter attuare tale ampliamento. In tal senso, l'impostazione descrittiva di James consente di introdurre delle tematiche che risultano estremamente vicine alla fenomenologia, ma probabilmente a causa del suo empirismo radicale non è riuscito ad articolare ulteriormente le potenzialità di tale discorso (Giorgi, 2004).

Per quanto riguarda il dibattito sulla questione dell'esperienza nel contesto europeo, è possibile rintracciare alcuni rappresentanti di una posizione critica nei confronti della visione "elementistica" dell'esperienza nell'opera di Franz Brentano (cfr. paragrafo successivo) e nella scuola di Würzburg, tra cui Oswald Külpe (1862-1915), il quale era stato per un periodo assistente di Wundt.

Nel primo decennio del 1900, presso il laboratorio di psicologia fondato a Würzburg da Külpe vengono condotti molteplici studi sul pensiero in modo da mettere alla prova le leggi dell'associazione psichica e osservare in che modo tali leggi possano giustificare la formazione del pensiero (Humphrey, 1963) con il risultato che tale teoria viene prima confutata e poi definitivamente respinta, e i suoi elementi fondamentali - sensazioni e immagini - non vengono reputati sufficienti per tenere conto delle introspezioni osservate nel corso di determinati compiti di pensiero. I soggetti che partecipano a questi compiti giungono a descrivere la presenza di alcune "disposizioni di coscienza" (Bewusstseinslage, tradotto da Mandler & Mandler, 1963) che si presentano nel corso della esperienza del compito eppure non sono riducibili a contenuti sensoriali o immagini. Più tardi, queste disposizioni vengono descritte come semplice "consapevolezza" e persino come determinate "tendenze determinanti" necessarie per il completamento dei compiti. Tuttavia, contrariamente alla teoria prevalente, questi non sono dati sensoriali e non sono ulteriormente analizzabili e talvolta furono trattati come inconsciamente dedotti, vale a dire come a priori del compito, ma necessari per il completamento.

Dopo l'abbandono di Külpe della scuola di Würzburg, tale lavoro viene proseguito da Selz il quale contribuisce ulteriormente ad allontanare il discorso dell'associazione e consente un indirizzamento di questa prospettiva di lavoro verso la nascente scuola della Gestalt (Mandler & Mandler, 1963).

La ragione per citare i risultati ottenuti da parte degli studiosi della scuola di Würzburg, all'interno di tale contesto, è principalmente dovuta al fatto che spesso il nome della scuola di Würzburg risulta avvicinato al fallimento del metodo introspettivo dal momento che inizia ad apparire maggiormente chiaro come il pensiero sia spesso sostenuto da istanze *inconsce* (il "set" che si preparava per il compito, la tendenza determinante, le regole che condizionano il processo, ecc.). In realtà, già in questa fase incontriamo Husserl (1911/1965) il quale avverte la possibile confusione e sovrapposizione tra i concetti di *intuito*, in senso fenomenologico, e il procedimento *introspettivo*, perché quest'ultimo "sembra solo l'attività cosciente, non per il suo correlativo oggettivo (noema)". È importante sottolineare, tuttavia, che la serie di esperimenti eseguiti nell'ambito della scuola di Würzburg non sono condotti secondo i dettami sperimentali dell'epoca. Innanzitutto, la motivazione era quella di comprendere i processi di associazione durante il pensiero da una prospettiva qualitativa. Se avessero usato semplicemente analisi quantitative dell'associazione, probabilmente non ci sarebbe stata alcuna controversia. Erano le descrizioni di quello che stava succedendo nel pensare che era la base della controversia. Già Wundt critica tale scuola per non avere avuto una profonda esperienza del metodo di sperimentazione e per non aver usato correttamente il metodo introspettivo (gli psicologi di Würzburg, infatti, modificano l'introspezione in modo da renderla un'introspezione sistematica controllata con un obiettivo diverso dall'interpretazione proposta da Wundt). Ciò che interessa sottolineare dell'influsso di tale scuola sul pensiero scientifico a loro contemporaneo è che gli psicologi di Würzburg avviano lo studio delle associazioni e, come sottolinea Mayer (1983), i loro risultati sono stati anti-atomistici, anti-meccanici, anti-empirici; tutte prospettive contrarie all'associazione, per come era intesa all'epoca.

Humphrey dimostra che le critiche di Wundt del 1907 influenzano il metodo introspettivo in quanto tale e non solo su come è stato utilizzato nella scuola di

Würzburg. Watson (1913) ha fatto le stesse critiche contro il metodo dell'introspezione alcuni anni dopo quando ha avviato *l'immaginismo*.

Come sostenuto da Giorgi (2009), la scuola di Würzburg avrebbe potuto adottare un approccio fenomenologico. Per la fenomenologia, l'intuizione non è limitata a dati empirici e gli oggetti irreali potrebbero essere riconosciuti e, allo stesso tempo, si sarebbe potuta considerare anche la riflessività della coscienza (e non della riflessività). La riflessività si riferisce a quella caratteristica della coscienza per cui spesso conosciamo esattamente che cosa facciamo prima di ogni riflessione. In questo senso, secondo Giorgi (2006), Wundt and Titchener, all'interno dei loro lavori scientifici, avrebbero fornito una parziale descrizione di una relazione di tipo intenzionale tra la coscienza e l'oggetto pur senza essere pervenuti a questa conclusione (Giorgi, 2006), destino simile all'indagine condotte da James in questa direzione, occorre sottolineare, in ogni caso, come tale periodo risulti decisivo nella storia della psicologia poiché è a partire da tale fase che si gettano le basi della metodologia della ricerca, come l'applicazione, anche in psicologia, del paradigma sperimentale mutuato dalle scienze naturali e il contributo allo studio dei fenomeni psicologici secondo variabili (indipendenti e dipendenti) che attualmente caratterizzano profondamente l'approccio della cosiddetta *psicologia mainstreaming* (Giorgi, 2009).

3.2 Dalla critica di Franz Brentano alla psicologia sperimentale a Edmund Husserl

È nel contesto storico-epistemologico sopra delineato che si inserisce l'opera di Franz Brentano (1838-1917), il quale può essere a tutti gli effetti considerato come il vero e proprio precursore del *movimento fenomenologico* (Spiegelberg, 1982). Risale al 1874, infatti, la pubblicazione dell'opera *Psicologia da un punto di vista empirico*, lo stesso anno in cui viene pubblicata anche la *Psicologia fisiologica* di Wundt. Caratteristico dell'approccio di Brentano, oltre alla critica mossa nei confronti della nascente psicologia scientifica di quegli anni, a suo avviso eccessivamente orientata all'applicazione di varie forme di *strumentazione matematica* mutuata dal campo delle scienze naturali, è lo

spostamento dell'attenzione dai "contenuti" della coscienza (privilegiati, ad esempio, proprio dal metodo introspettivo utilizzato da Wilhelm Wundt), ai suoi *atti*, ossia al modo in cui essa si riferisce a quei contenuti (De Luise & Farinetti, 2010).

È proprio in tal senso che la psicologia di Brentano viene definita come una *psicologia dell'atto*, in quanto Brentano descrive il funzionamento mentale basandolo sul concetto di *in-esistenza intenzionale* che riprende dalla filosofia scolastica medioevale. Come afferma lo stesso Brentano: se e quando qualcuno riferisce di vedere qualcosa, il vedere deve essere considerato come un *atto*, e l'oggetto che all'interno del vedere viene visto è l'oggetto *in-esistente entro l'atto*. I fenomeni psichici in quanto idee (rappresentazioni) e fenomeni basati su idee si distinguono dai fenomeni fisici in quanto privi di estensione. Essi sono l'oggetto esclusivo della percezione interna, e solo essi possono essere percepiti come dati immediati e accettati come veri. Di più, i fenomeni psichici appaiono sempre unitari, malgrado la loro diversificazione, mentre sono quelli fisici che possono essere scomposti in elementi (Brentano, 1874).

Nella rappresentazione qualcosa è rappresentato, nel giudizio qualcosa viene o accettato o rifiutato, nell'amore c'è un amato, nell'odio un odiato, nel desiderio un desiderato ecc. Secondo tale prospettiva, ogni fenomeno psichico, dunque, contiene in sé qualcosa dell'oggetto stesso (Brentano in Civita, 2004).

Così per Brentano il problema della definizione e delimitazione degli atti psichici rinvia al problema della percezione "interna", la cui conoscenza è immediata. "La percezione interna non è soltanto l'unica percezione immediatamente evidente; essa è anche la sola percezione nel senso autentico della parola. Abbiamo visto che i fenomeni della cosiddetta percezione esterna non possono venir dimostrati come veri ed effettivi nemmeno per mezzo di una fondazione mediata; e abbiamo anche visto che colui che fiduciosamente li assume così come essi gli si offrono si può convincere dell'errore mediante la connessione dei fenomeni fra loro. Strettamente intesa, dunque, la cosiddetta percezione esterna non è una percezione; di conseguenza, i fenomeni psichici possono venir determinati come i fenomeni in relazione ai quali soltanto è possibile una percezione nel senso proprio della parola" (Brentano, 1874).

Occorre dire che il contributo offerto da Franz Brentano, già presentato a partire dal suo *Psicologia* da un punto di vista empirico, risulta ampio e

articolato soprattutto per gli approfondimenti che offre nell'ambito del pensiero filosofico benché il suo pensiero trovi una certa fortuna presso la scuola di Graz di A. Meinong, in Stumpf e nella psicologia della Gestalt (Luccio, 1994).

Edmund Husserl (1859-1938), uno dei principali allievi di Brentano, è profondamente influenzato dalla posizione teorica di Brentano, soprattutto per quanto attiene al concetto di *intenzionalità* e per la centralità che la relazione *noematica*, ovvero la relazione tra soggetto conoscente e oggetto conosciuto, assume nel suo pensiero¹⁶.

Seguendo Spiegelberg (1982), è possibile definire l'opera di Husserl come multiforme e stratificata dal momento che Husserl, formatosi inizialmente in matematica, nel corso della sua carriera non si occuperà unicamente e ristrettamente dell'analisi fenomenologica. In senso generale, al fine di più compiutamente inquadrare il contributo fenomenologico di Husserl all'interno del suo pensiero, è possibile distribuire il lavoro di Husserl, essenzialmente, all'interno di tre grandi linee temporali: un primo periodo, che può essere definito come *pre-fenomenologico*, il quale può essere rintracciato in concomitanza con i suoi anni di docenza ad Halle durante i quali Husserl si occupa della stesura della prima parte delle *Ricerche Logiche*; un secondo periodo, può essere definito come quello della *fenomenologia*, risulta associato storicamente alla permanenza di Husserl a Göttingen che dal punto di vista teorico coincide con la pubblicazione del secondo volume delle *Ricerche Logiche*; un terzo periodo, infine, che può essere definito come il periodo della *fenomenologia "pura"* che si associa temporalmente alla sua esperienza a Freiburg; la locuzione fenomenologia pura rinvia all'obiettivo generale della fenomenologia come un approccio fondamentale e universale alla filosofia e alla scienza in generale. Altrettanto interessante appare sottolineare, con

¹⁶ La *fenomenologia* come movimento filosofico inizia a svilupparsi in Germania già prima della prima guerra mondiale e da quel momento inizia ad occupare una posizione prominente nella filosofia moderna. La parola *fenomeno* proviene dai *phaenesthai* della Grecia classica, dal senso proprio di apparire, mostrarsi (Moustakas, 1994) e propone, come compiutamente espresso dal suo motto, «Zu den Sachen Selbst», che significa sia «per le cose stesse» che «ritornare alle cose stesse» (Van Manen, 1990, p. 184). Il termine fenomenologia inizia a comparire nei testi filosofici già a partire del XVIII secolo, in particolare con Kant e poi con Hegel, che ha fatto l'uso più notevole del termine quando è stato descritto nel titolo della sua opera del 1807 «Fenomenologia dello Spirito» (Moran, 2000). Tuttavia, l'ispirazione per l'utilizzo che ne fa Husserl di tale termine non si rifà tanto all'uso fatto da Kant né a quello fatto da Hegel, ma piuttosto a quello impiegato da Franz Brentano (Moran, 2000; Dowling, 2007).

Spiegelberg (1982), come alcuni aspetti della teoria di Husserl rimangono sostanzialmente invariati nel corso del tempo mentre altri subiscono profonde revisioni ed evoluzioni. In particolare, tra gli elementi invariati della teoresi husserliana è possibile incontrare: la possibilità ideale di raggiungere una *scienza rigorosa*, il radicalismo filosofico, una prospettiva etica improntata ad una radicale autonomia filosofica, l'attenzione per la questione della soggettività. Tra gli elementi che, viceversa, sono andati modificandosi nel corso del tempo è possibile rintracciare: la critica allo psicologismo, la concezione di una logica pura, il confronto con la teoria del soggetto di A. Meinong, gli esordi della fenomenologia come correlato soggettivo della logica pura, la dottrina degli universali, l'intenzionalità della coscienza, l'intuizione fenomenologica, la fenomenologia come filosofia prima, la nascita della fenomenologia trascendentale, la auto-datità (alla luce del rapporto tra fenomenologia e positivismo), un aggiornamento nei confronti della fenomenologia della percezione, la riduzione fenomenologica, il residuo fenomenologico (ovvero l'io cogito, e il cogitata mea), sino a pervenire a un idealismo fenomenologico, alla costituzione fenomenologica e la coscienza del tempo, all'approfondimento delle relazioni tra fenomenologia e psicologia, la fenomenologia trascendentale, l'intersoggettività e la monadologia trascendentale, per concludere il progetto sviluppando le sue idee sul mondo della vita (il *Lebenswelt*).

Brentano, da cui, come detto, Husserl assume il concetto di intenzionalità, avendo introdotto la sua proposta di una "psicologia descrittiva o fenomenologia descrittiva" fornisce un cruciale stimolo per lo sviluppo della fenomenologia di Husserl (Moran, 2000). Husserl, in tal senso, adotta l'idea di intenzionalità da Brentano, come un concetto fondamentale per poter comprendere e classificare gli atti della coscienza e le pratiche mentali che consentono di determinare i confini dell'esperienza (Moustakas, 1994). L'intenzionalità che, come detto, stabilisce il principio secondo cui ciascun atto mentale è legato ad un oggetto (Moran, 2000), consente di porre l'attenzione su come le attività di pensiero, come ad esempio "immaginare, percepire, ricordare, ecc." risultino sempre relazionate ad un oggetto (van Manen, 1990); il pensiero, in questo senso, è sempre indirizzato a qualcosa.

Gli obiettivi di Husserl sono soprattutto epistemologici (Zahavi, 2003), dal momento che Husserl appare teso allo sviluppo di una filosofia della conoscenza in termini rigorosamente scientifici, e in questo senso il suo contributo fondamentale risiede proprio nella opportunità di considerare l'esperienza quale punto di partenza fondamentale nel processo di acquisizione della conoscenza (Racher & Robinson, 2003). È all'interno di tale prospettiva, dunque, che Husserl propone e mette in pratica un rivolgimento verso le componenti soggettive che possono intervenire nell'ambito delle costruzioni teoriche e nella determinazione dell'essenza dei fenomeni emergenti, ed è in accordo con tale scopo che Husserl sviluppa il procedimento della *riduzione fenomenologica* (Racher & Robinson, 2003) uno dei concetti che risultano chiave non soltanto all'interno della sua produzione scientifica ma che risultano oggi fondamentali per ogni approccio di ricerca in ambito psicologico che intenda collocarsi nell'ambito fenomenologico.

La riduzione fenomenologica, proposta da Husserl, rivisitata da Heidegger, riproposta in seguito da Merleau-Ponty e approfondita nel suo significato etico da Levinas (Moran, 2000), si configura come una strategia utile alla ricerca filosofica e, come vedremo, assume oggi un particolare significato nell'ambito di quei metodi di ricerca fenomenologica orientati all'analisi descrittiva dei fenomeni.

Husserl (1970) il quale ha definito il "mondo della vita" (*Lebenswelt*) come quello spazio all'interno del quale gli individui sperimentano la vita in modo pre-riflessivo, senza ricorrere a interpretazioni, indica che l'esperienza vissuta è rintracciabile nell'ambito della coscienza immediata e pre-riflessiva della vita (Dilthey, 1985). Pertanto, per comprendere quali siano le caratteristiche essenziali di un fenomeno andrebbero in primo luogo poste tra parentesi le connotazioni che determinano ciascun contesto culturale. Moran (2000) commentando tale passaggio a proposito della cultura di riferimento afferma che: "Le spiegazioni non devono essere imposte prima che i fenomeni siano stati compresi dall'interno". Questo punto risulta fondamentale nell'economia della fenomenologia di Husserl dal momento che riguardano la messa a fuoco sulla forma primordiale, ovvero sulle modalità secondo cui un fenomeno si presenta in modo immediato alla nostra coscienza. Si tratta dell'esperienza che attiene agli elementi percettivi prima che essi siano stati pensati (Crotty, 1996).

Pertanto, la visione fenomenologica di Husserl richiede che le descrizioni dell'esperienza vengano raccolte prima di subire un vero e proprio processo di riflessione secondario (Caelli, 2000). In tal senso, può essere così interpretato l'aggettivo "naturale" che Husserl utilizza quando intende indicare ciò che appartiene all'ordine dell'originale, *naïve*, ovvero quanto è possibile collocare prima che avvenga una vera e propria riflessione critica o teorica (van Manen, 1990). Nell'atteggiamento naturale gli individui conoscono la conoscenza attraverso i loro giudizi e proprio per tale ragione viene chiamato in causa il procedimento dell'*epoché* il quale propone un modo più libero di osservare le cose (Moustakas, 1994).

Epoché è un termine greco che indica un processo di astensione e sospensione dal giudizio comune (Moustakas, 1994). Tuttavia, al fine di raggruppare i preconcetti e le presupposizioni, occorre innanzitutto renderle aperte e renderle più chiare possibile (Valle *et al.*, 1989). Al concetto di *epoché* si associa il termine "riduzione" il quale significa letteralmente che la persona "riduce il mondo in quanto è considerata nell'atteggiamento naturale di un mondo di fenomeni puri o, appartenente ad un regno di fenomeni" (Valle *et al.*, 1989). Spiegelberg (1982) sottolinea come il procedimento dell'intuizione fenomenologica si situi nel cuore della riduzione fenomenologica. Si tratta di una forma di comprensione eidetica di ciò che si intende per la descrizione del fenomeno in esame (Scheubert & Carpenter, 2003). Questo aspetto è descritto da Parse (2001) come "il processo di conoscenza del fenomeno in quanto si mostra come descritto dai partecipanti". Ciò comporta che il fenomenologo debba comprendere il fenomeno nel modo più libero possibile e senza pregiudizi, affinché il fenomeno possa essere descritto e compreso con precisione.

Come osservato da Polkinghorne (1983), il quale suggerisce un processo in due fasi per la riduzione fenomenologica basato sul lavoro di Husserl, la riduzione fenomenologica si attua innanzitutto a partire dalla *variazione d'esempio* (immaginativa) che porta il ricercatore a determinare una descrizione delle strutture essenziali (fenomeni) della modalità di presentazione dei fenomeni stessi. Gli elementi essenziali del fenomeno ne costituiscono le determinazioni che consentono di definire una cosa come ciò che essa è (e senza di che non sarebbe quello che è) (van Manen, 1990). In seguito, il

ricercatore si concentra quindi sull'esperienza concreta particolare e descrive come essa si costituisca (analisi intenzionale) (Polkinghorne, 1983).

La variazione d'esempio è descritta da Spiegelberg (1982) come una sorta di sperimentazione mentale in cui il ricercatore cambia intenzionalmente diversi elementi dell'esperienza, attraverso la sua immaginazione; aggiungendo, eliminando, modificando, gli elementi che la definiscono e avanzando così una proposta di trasformazione dei diversi aspetti che caratterizzano il fenomeno. Tale esercizio prosegue fino al punto di giungere al limite della trasformazione per cui l'esperienza su cui si sta lavorando risulti non più riconducibile all'esperienza iniziale (Polkinghorne, 1989). Van Manen (1990) descrive il processo succintamente come preoccupazione per "aspetti nucleari di copertura o per le qualità che fanno di un fenomeno ciò che esso effettivamente è e senza di cui il fenomeno non può essere quello che è". Questo processo intende verificare, quindi, se il tema appartiene a un fenomeno in modo essenziale (anziché incidentalmente) (van Manen, 1990). Questo processo non è diverso dalla determinazione di attributi definiti e per costruire un modello nell'approccio all'analisi concettuale delineato da Walker e Avant (1995), poiché la variazione immaginativa pone la domanda: "è questo fenomeno ancora identico se vengono modificate degli aspetti, immaginativamente, della sua tematica?" (Van Manen, 1990).

Una trasformazione adeguata dovrebbe essere verificabile anche da parte di altri ricercatori al fine che questi possano evidenziare se effettivamente l'espressione finale trasformata risulti descrittiva di un processo contenuto nell'espressione originale (Polkinghorne, 1989). Questo è simile a quello che van Manen (1990) si riferisce al "rimando fenomenologico" come un modo per dimostrare che una buona descrizione fenomenologica è qualcosa su cui possiamo ritrovarci, riconoscendolo come un'esperienza che avevamo o avremmo potuto avere.

Tra gli elementi presentati da Spiegelberg nella ricostruzione del pensiero di Husserl troviamo che Husserl ha dedicato attenzione alla coscienza quale momento fondamentale per la conoscenza della datità del fenomeno, elemento ripreso da Giorgi il quale fa riferimento proprio a Husserl nella sua proposta di un metodo fenomenologico descrittivo da utilizzare in ambito psicologico che risulta improntato sull'attenzione alla "datità" e la sospensione del giudizio

sulla esistenza dell'oggetto (nell'atteggiamento della riduzione fenomenologica).

Alla luce delle considerazioni presentate, in accordo con Smith et al (2009), è possibile affermare che il progetto fenomenologico di Husserl consentirebbe di porre in evidenza una differenza tra due distinte possibilità di analisi: una, determinata dal cosiddetto atteggiamento naturale (*natural evidence*) il quale riguarda l'esperienza quotidiana e l'altra, l'atteggiamento fenomenologico (*phenomenological evidence*), la quale, viceversa, richiede un movimento riflessivo che consente di spostare l'attenzione dagli oggetti concreti, facenti parte del mondo esterno, per dirigere lo sguardo verso le modalità di percezione soggettiva di questi oggetti. Secondo Giorgi (2009) occorre sospendere il giudizio e sospendere l'atteggiamento naturale nel quale le cose sono *date per scontate* (*taken for granted*), spostando l'attenzione verso le modalità con cui la coscienza esperisce quel determinato fenomeno. Giorgi afferma che occorre considerare l'esperienza all'interno di una matrice di percezione-credenza e sostiene che il termine "descrizione" vada riferito alla possibilità di impiegare il linguaggio per tentare di esprimere le modalità con cui il fenomeno è vissuto a livello della coscienza (Giorgi, 2009). Secondo Giorgi vanno differenziate una riduzione fenomenologica trascendentale (la coscienza pura e universale) e la riduzione in senso *eidetico* (ovvero rivolta alla ricerca degli aspetti essenziali del fenomeno). Ciò che occorre descrivere è l'*oggetto* nella sua presenza attuale e per fare questo occorre procedere all'*epoché*, collocata da Giorgi all'interno delle operazioni che consentono la riduzione fenomenologica, ovvero la sospensione del giudizio a cui si accompagna, pertanto, anche la messa tra parentesi delle conoscenze pregresse che si possiedono (nell'atteggiamento naturale c'è da sottolineare che le situazioni del presente vengono affrontate anche facendo riferimento alle esperienze precedenti). Giorgi sottolinea che, dal punto di vista operativo, il passaggio dell'*epoché* non significa "dimenticare" qualunque cosa che abbia a che fare con l'oggetto, quanto un soffermarsi sull'esperienza di incontro con l'oggetto nel presente. Mettere tra parentesi significa anche "mantenere in sospensione il giudizio stesso".

Husserl il cui obiettivo, come detto, era quello di stabilire una conoscenza filosofica e scientifica sicura, ha riconosciuto l'esistenza di ostacoli che si oppongono al procedimento di descrizione fenomenologica proponendo alcune

strategie per giungere a descrizioni più accurate e precise. Il metodo di Husserl prevede tre fasi: (a) si assume l'atteggiamento fenomenologico trascendentale; b) porta alla coscienza un'istanza del fenomeno da esplorare, sia reale o immaginario, e con l'aiuto di una variazione d'esempio, intuisce l'essenza del fenomeno in esame, e (c) si descrive con cura l'essenza che è stata scoperta.

All'interno del metodo di Husserl il primo passaggio, l'assunto dell'atteggiamento fenomenologico trascendentale, risulta di capitale importanza. Assumere la prospettiva trascendentale implica l'adozione di un atteggiamento di coscienza che trascende l'orientamento verso il modo umano dell'essere coscienti e che è anche privo di ipotesi mondane e empiriche. Essere nell'atteggiamento fenomenologico significa due cose: eseguire l'*epoché* (o "bracketing", mettere tra parentesi) e la riduzione, che si allontana dal posizionare l'esistenza di tutto ciò che viene dato. Ridurre significa non prendere in considerazione tutta la conoscenza pregressa in relazione al fenomeno esplorato o indagato, che non è dovuto all'effettivo caso di questo fenomeno. Quindi tutte le conoscenze passate derivate da letture o altre fonti secondarie, così come le precedenti esperienze personali con il fenomeno, sono destinate ad essere escluse. La riduzione si riferisce al fatto che si deve astenersi dal posizionare l'esistenza del dato che si incontra come avviene normalmente nell'atteggiamento naturale. Si ritiene che il dato, anche se è reale, sia semplicemente come qualcosa di presente nella propria coscienza senza affermare che esiste nel modo in cui si presenta.

L'impiego di variazioni d'esempio significa variare in modo immaginativo, come già accennato, alcune delle caratteristiche emergenti dal fenomeno al fine di determinare quali aspetti sono essenziali per la definizione del fenomeno e quali sono contingenti. Se l'eliminazione immaginativa di un aspetto provoca lo svanimento del fenomeno, se ne può concludere che tale elemento, o gruppo di elementi, risultano essenziali. Se, d'altra parte, la variazione di un aspetto della data non cambia quasi ciò che viene presentato, allora questo aspetto non è essenziale. Una volta determinate le caratteristiche essenziali del fenomeno, vengono descritte con attenzione. Ciò significa che niente deve essere aggiunto o sottratto da ciò che è effettivamente presente alla coscienza. In questo senso si può affermare che l'attività descrittiva è rigorosa.

La fenomenologia del progetto Husserliano, in questo senso deve essere collocata come una forma di filosofia trascendentale e non come una forma di psicologia empirica (Zahavi, 2003) in quanto la fenomenologia non si occupa della questione psicologica di come una realtà preesistente (oggettività) quanto, piuttosto, andando nella direzione di una prospettiva assunta soggettivamente dagli esseri psichici; piuttosto; vi è una preoccupazione su cosa significhi che qualcosa è reale e oggettivo, in primo luogo, con particolare attenzione alle questioni trascendentali che costituiscono le condizioni stesse che ne rendono possibile la manifestazione (Zahavi, 2003).

Merleau-Ponty riprendendo gli scritti di Husserl e nel suo lavoro, la *Fenomenologia della Percezione*, ha proposto quale obiettivo della fenomenologia quello di riscoprire la prima esperienza, che egli definisce come “primato della percezione” (Racher & Robinson, 2003). Come Husserl, Merleau-Ponty ha sostenuto la necessità della riduzione fenomenologica per raggiungere una conoscenza originale (Racher & Robinson, 2003). L’obiettivo della “fenomenologia delle origini” di Merleau-Ponty è quello di mostrare gli aspetti costitutivi dell’esperienza in una nuova luce, non affidandosi alle categorie della nostra esperienza riflessiva ma utilizzando la via di accesso offerta dall’esperienza pre-riflessiva e facendo riferimento al corpo vissuto (Moran, 2000). Il contributo offerto dagli scritti di Merleau-Ponty può essere considerato maggiormente evidente a proposito della ricerca dei quattro elementi esistenziali che determinano la struttura fondamentale del mondo della vita: la spazialità, il corpo vissuto (corporealtà), il tempo vissuto (temporalità) e la relazione umana (relazionalità o comunità); tali concetti producono interrogativi, riflessioni e questioni che affrontano costantemente il pensiero fenomenologico (van Manen, 1990). Nella sua famosa prefazione *della Fenomenologia della Percezione*, Merleau-Ponty cerca di offrire una risposta alla domanda su cosa sia la fenomenologia. Da un lato, la fenomenologia è caratterizzata da una forma di ricerca delle essenze ma è interessata anche allo svelamento delle strutture invarianti in relazione, ad esempio, al flusso di coscienza, delle forme di attuazione, di percezione; vi è la fenomenologia come possibilità di riflessione sulle condizioni delle possibilità di fare esperienza e di cognizione, sospendendo i giudizi metafisici, naturali e quotidiani; riflette sulla relazione già esistente con il mondo e, pertanto, il compito principale della

filosofia consiste nel raggiungere una piena comprensione di questo contatto immediato e diretto con il mondo. La fenomenologia cerca di stabilire una filosofia strettamente scientifica, ma assume anche il compito di comprendere lo spazio dell'uomo all'interno del mondo della vita dando risalto alla esperienza pre-scientifica dello spazio, del tempo e del mondo.

Husserl stesso ha sottolineato l'importanza di sviluppare una fenomenologia genetica, cioè una fenomenologia che analizza l'origine, lo sviluppo e la storicità delle strutture intenzionali. Come osservato da Merleau-Ponty, si potrebbe essere tentati dal superare queste apparenti discrepanze differenziando semplicemente la fenomenologia (trascendentale) di Husserl, spesso vista come tentativo di tematizzare le pure e invarianti condizioni di cognizione e la fenomenologia di Heidegger (ermeneutico ed esistenziale). Merleau-Ponty ha rifiutato questa indicazione ritenendola esclusivamente schematica. Come da egli sottolineato, tutti i contrasti possono essere trovati internamente nel pensiero di Husserl dal momento che non si tratta di veri contrasti o alternative, ma piuttosto di aspetti complementari che la fenomenologia deve includere e considerare (Merleau-Ponty, 1945; Zahavi 2002).

Il discorso di Husserl volto ad un ritorno "alle cose stesse" dovrebbe essere interpretato come critica per lo scienziato e come invito a una divulgazione di un rapporto più originale rispetto al mondo di quello che si manifesta nella razionalità scientifica. Si tratta, in questo senso, di una chiamata per un ritorno al mondo percettivo che è preesistente e verso una condizione preliminare per ogni concettualizzazione e articolazione scientifica. Lo scienziato cerca di ridurre gli oggetti del mondo, oggetti che possono essere spiegati in maniera esaustiva mediante teorizzazioni oggettive come quelle della fisica, della biologia o della psicologia. Ma come afferma Merleau-Ponty, non è possibile dimenticare che la nostra conoscenza del mondo, inclusa la nostra conoscenza scientifica, nasce da una prospettiva in *prima persona* e che la scienza sarebbe priva di significato senza poter connettere questa dimensione all'esperienza. Il discorso scientifico è radicato nel mondo dell'esperienza, nel mondo dell'esperienza, in modo che al fine di comprendere le prestazioni e i limiti intrinseci alla scienza, occorre indagare l'esperienza originale del mondo di cui la scienza è un'articolazione di ordine superiore. In questo senso, il focus unilaterale della scienza su ciò che è disponibile da una prospettiva di terza

persona rischia di divenire, nella prospettiva di Merleau-Ponty, un discorso al contempo ingenuo e disonesto, poiché la pratica scientifica presuppone costantemente l'esperienza in prima persona in riferimento al mondo scientifico stesso (Merleau-Ponty, 1945). L'enfasi della fenomenologia sull'importanza della prospettiva in prima persona non deve essere confusa con il tentativo idealistico classico (trascendentale) di demarcare la mente dal mondo per lasciare emergere un soggetto puro e svincolato dalla concretezza del mondo. Come affermato da Zahavi (2002), questo sarebbe un tentativo evidentemente ingenuo e destinato al fallimento. Il soggetto non possiede priorità sul mondo e la verità non si trova all'interno dell'uomo. Non esiste interiorità, poiché l'uomo è nel mondo, e tale profonda consapevolezza proviene unicamente grazie all'opportunità di abitare il mondo (Zahavi, 2002).

3.3 Heidegger, Gadamer, Ricoeur: la svolta ermeneutica della fenomenologia

Martin Heidegger (1889-1976), anch'egli tedesco, è tra i principali artefici della rilettura e ampliamento della fenomenologia di Husserl in direzione *ermeneutica*. Heidegger, le cui premesse teorico-filosofiche risultano in accordo con l'espressione di Husserl a proposito del progetto di una fenomenologia come la possibilità di "ritorno alle cose stesse", risulta meno d'accordo, tuttavia, con la direzione di ricerca volta alla descrizione dei fenomeni, così come proposto da Husserl, e si esprime in favore di un impianto teorico orientato verso una *comprensione interpretativa* dei fenomeni stessi (Dowling, 2007; Racher, 2003).

La proposta di Heidegger diverge da Husserl sul tema dell'esperienza dell'esperienza vissuta e si propone di utilizzare una operazione di taglio ermeneutico utilizzando un metodo di ricerca fondato su una visione ontologica dell'essere, avanzando la prospettiva secondo cui, tutto quanto abbia a che fare con l'esperienza vissuta sia sempre definito all'interno di un processo interpretativo (Racher & Robinson, 2003). Tale proposta di lavoro avanzata da Heidegger si può rintracciare, ad esempio, già a partire dalle tesi avanzate in *Essere e Tempo* (1927) dove, sostenendo un adeguamento verso una prospettiva

maggiormente *esistenziale* rispetto agli scritti di Husserl, riconduce l'essere della coscienza al mondo dell'esistenza umana interpretando le strutture essenziali dell'essere come le categorie di base dell'esperienza umana (Polkinghorne, 1983)¹⁷. L'attenzione di Heidegger è ontologica e orientata a una prospettiva secondo cui il fenomeno primario di interesse per la fenomenologia riguarda il significato dell'essere (ovvero la sua stessa presenza nel mondo). Riflettere sull'Essere, dunque, implica l'apertura verso la questione sulla natura o sul significato di quel fenomeno (van Manen, 1990). Heidegger declina così l'espressione "Essere nel mondo" per riferirsi al modo in cui esseri umani esistono, agiscono e sono partecipi del mondo (van Manen, 1990)

Heidegger sostiene che il percorso filosofico della proposta fenomenologica, debba orientarsi maggiormente verso la questione dell'essere e dunque sulla questione degli "a priori". Secondo Heidegger "Il termine che indica questo carattere di precedenza rispetto all'essere è l'espressione a priori". Ed è proprio a causa della natura a priori della questione dell'essere che Heidegger si rivolge alla fenomenologia: "Il carattere a priori dell'essere e di tutte le strutture di essere, di conseguenza, richiede un approccio specifico e un modo di apprendere l'essere - una cognizione a priori. I componenti fondamentali di una cognizione a priori costituiscono quello che noi chiamiamo fenomenologia. La fenomenologia è il nome del metodo dell'ontologia, cioè della filosofia scientifica e, giustamente concepita, la fenomenologia è il concetto di un metodo" (Heidegger 1962).

Questa entità per cui ciascun essere è se stesso e che comprende come una delle possibilità del suo essere, viene definita da Heidegger con il termine "*Dasein*" (Heidegger 1962). Tradotto letteralmente, l'espressione *Dasein* indica "l'essere lì" o "esserci". Tuttavia, *Dasein* non si riferisce semplicemente alla "esistenza umana" ma è un termine ontologico che descrive il modo in cui gli esseri umani sono e comprendono ciò che essi sono (Large, 2008; Davidsen, 2013). "La comprensione dell'essere è una caratteristica definitiva dell'essere del *Dasein*" (Heidegger 1962). *Dasein* non è un'altra nomenclatura per riferirsi

¹⁷ Heidegger, in tal senso, può essere a giusta ragione considerato come pioniere della congiunzione tra la ricerca su aspetti esistenziali e la metodologia fenomenologica. Come è stato più volte sottolineato in letteratura, il suo pensiero è stato molto influenzato dalla lettura degli scritti del filosofo danese Søren Kierkegaard (1813-1855), il quale è considerato quale il principale fondatore della filosofia esistenzialista (Valle *et al.*, 1989).

all'essere umano (uomo) o al soggetto ma piuttosto un'espressione che indica la presenza di una struttura definita che rende possibile la nostra comprensione dell'essere (Figal 2009). Heidegger ritiene, dunque, che la sua proposta metodologica, che indaga la nostra possibilità di *comprensione*, costituisca un atto fenomenologico volto a illuminare le strutture fondamentali della nostra comprensione e del nostro Essere. "Solo attraverso la fenomenologia è possibile l'ontologia" (Heidegger, 1962). Tuttavia, l'Essere risulta spesso, per così dire, *travestito* nei confronti della possibilità di una comprensione e pertanto occorre andare alla ricerca di modalità di "passaggio attraverso ciò che la copre prevalentemente" (Heidegger, 1962), e pertanto attraverso l'interpretazione.

Per Heidegger, l'interpretazione rappresenta un passaggio ulteriore verso lo sviluppo della comprensione: "Nell'interpretazione, la comprensione non diventa qualcosa di diverso. Diventa se stesso" (Heidegger, 1962). Si tratta di "elaborare le possibilità di progettare la comprensione" (Heidegger, 1962). L'interpretazione di ciò che si intende significa esplicitamente articolare, rendendo intelligibile, presentando, svelando o tematizzando la sua struttura (Stolorow 2006).

Attraverso la sua attenzione nei riguardi del fondamento ontologico per la comprensione, Heidegger ridefinisce il concetto stesso di comprensione. La comprensione è connessa a un modo di essere collocato nel tempo e nello spazio. Siamo sempre gettati in un mondo preesistente di persone e oggetti, linguaggio e cultura ed è questo intero ambito a costituire la nostra esistenza. Le condizioni per tutto l'Essere umano sono una comprensione che non è razionalista ma è radicata nella nostra stessa esistenza. In questo senso si potrebbe affermare che la nostra comprensione è sempre radicata in un mondo di fatti e pratiche (Dreyfus 1991).

Il tempo e la temporalità costituiscono una questione cruciale per Heidegger (Heidegger 1962). La nostra esperienza e la nostra esistenza sono sempre comprese in un contesto temporale: tra passato, presente e futuro. Il *Dasein* è un processo che si attua in un contesto temporale e secondo una direttrice tridimensionale. Per definire la nostra preoccupazione relativa a questa struttura a tre livelli Heidegger usa la parola "cura" (*Sorge*) (Spiegelberg 1982). Nella accezione data da Heidegger a questo termine, esso viene a indicare "la totalità formalmente esistenziale dell'intero complesso ontologico del *Dasein*". Ogni

elemento di cura ha la sua base nella temporalità e il significato della cura è temporalità, ovvero la temporalità si rivela come il senso della cura autentiche. L'esistenzialità del Dasein è sempre più di quanto sia in un dato momento. La possibilità di avviare un processo di comprensione si basa sulla possibilità di assumere una posizione nel mondo, a partire dal cosiddetto "essere gettati", ossia di *gettatezza* (Heidegger 1962), l'essere intrecciati in un mondo storico condiviso con gli altri, dove non possiamo mai liberarci dai pregiudizi di cui non siamo a conoscenza. La possibilità di comprendere le cose è connesso a determinate condizioni che ne organizzano e formano la cornice di senso, sulle quali non possiamo obiettare o definire completamente. Vediamo le cose nel loro apparire, il che significa che un fenomeno non si mostra chiaramente ma si fa conoscere, annunciandosi senza mostrarsi. In questo senso, la ricerca del significato, quindi, comporta sempre un gesto interpretativo (Smith *et al.*, 2009).

Sostenendo che il processo di comprensione è strettamente connesso all'attività di interpretazione, Heidegger propone anche il concetto di "cerchio ermeneutico" per illustrare il costante movimento basato sulla reciprocità tra questi due momenti (Koch, 1996). Il cerchio ermeneutico è considerato come un ponte tra la pre-comprensione e la comprensione che Alvesson e Skoldberg (2000) definiscono come "cerchio dell'ermeneutica aletica", per differenziarlo dall'originale cerchio ermeneutico (la relazione tra la parte e l'intero) della ermeneutica oggettiva (Dowling, 2007). Secondo alcuni autori, in realtà, l'utilizzo del cerchio ermeneutico può essere indicato come una sostanziale "revisione" rispetto al procedimento della riduzione fenomenologica, piuttosto che come un vero e proprio rigetto di tale metodologia (Racher & Robinson, 2003). È interessante notare che i seguaci rigorosi del metodo trascendentale di Husserl sostengono che la ricerca fenomenologica si possa configurare come una descrizione pura del fenomeno e che l'aspetto interpretativo (ermeneutico) si collochi al di fuori dei limiti della ricerca fenomenologica in senso stretto (van Manen, 1990). Viceversa, secondo altri autori, "la fenomenologia senza l'utilizzo di una prospettiva ermeneutica può diventare un processo di descrizione superficiale" (Todres e Wheeler, 2001).

Così, nell'analisi qualitativa, pervenire ad una possibile comprensione di un significato sottostante della descrizione di fenomeni di un'altra persona dipende

da questo pensiero analitico, dalla riflessione e da un consapevole atto rivolto a un processo di interpretazione. Per Heidegger, la fenomenologia intende assumere il senso della ricerca sul significato che assume l'apparire in opposizione a proposta fenomenologico-descrittiva priva di presupposti (Heidegger 1962). La nostra comprensione è sempre fondata sulla pre-concezione e così l'interpretazione si configura sempre come un'attività circolare. La struttura a priori è sempre lì presente, ma Heidegger ha pensato che la comprensione delle proprie strutture a-priori sia filtrata attraverso l'esperienza delle cose stesse. In questo senso, per Heidegger la fenomenologia pone una questione sul linguaggio dal momento che è attraverso il linguaggio che si dà la possibilità di interpretazione. In questo senso, Heidegger risulta anticipatore di quanto più tardi sarà definito come *approccio narrativo*, sviluppato in ambito filosofico e fenomenologico da Ricoeur (1913-2005) il quale, come vedremo tra poco, giungerà a mettere in relazione la narrazione con il tempo, considerandoli come due elementi reciprocamente legati. Nelle sue considerazioni sul tempo, Ricoeur assume, tuttavia, proprio come punto di partenza il pensiero di Heidegger (Ricoeur 1980).

La comprensione dinamica di Heidegger e la maggiore attenzione all'interpretazione hanno portato ad una rivalutazione del ruolo dell'*epoché*, ovvero della messa tra parentesi (*bracketing*) (Smith *et al.*, 2009). Questa forma di *epoché* richiede un processo di riflessività approfondita in cui i ricercatori discutano le preconcezioni e le strutture che attraverso l'analisi sono divenute più consapevoli ed esplicitano questi preconcezioni. Un cerchio ripetuto di processi di *bracketing* è inevitabile.

Gadamer (1900-2002) ha accettato l'affermazione di Heidegger secondo cui la fenomenologia deve procedere nella direzione di un orizzonte ermeneutico. Inoltre, ha assunto la caratterizzazione anti-soggettivista di Heidegger dell'essere umano nel mondo e la sua enfasi sugli aspetti "linguistici" che accompagnano l'esperienza umana (Moran & Mooney 2002). Gadamer ha affrontato i problemi fondamentali della fenomenologia non nei termini proposti dalla filosofia di Husserl ma elaborando una ontologia del linguaggio e discutendo la possibilità di avere accesso alla verità e alla presenza delle cose (Figal 2007), accogliendo così la proposta avanzata da Heidegger rispetto alla

necessità di compiere un'azione di tipo interpretativo, e introducendo una proposta epistemologica e metodologica congruente con tale scopo.

Nella concezione di Gadamer la comprensione è sempre un'interpretazione (Gadamer 1989). Come Heidegger, Gadamer sottolinea che l'intera esistenza umana ha una sua possibilità di esistenza in quanto all'interno dei confini dell'ermeneutica. Nel suo lavoro principale *Verità e Metodo* (Gadamer 1989) Gadamer sottolinea il carattere essenziale del *pregiudizio* che sussiste a ogni comprensione. Costante è, infatti, l'influenza dei pregiudizi, cosicché la possibilità di essere aperti al mondo è parziale e non si è mai, seppur mediante un processo riflessivo, del tutto oggettivi dal momento che i pregiudizi sono generati dalla storia e dalla cultura; in questo senso, il passato assume, per Gadamer, un potere pervasivo sul fenomeno della comprensione (Linge 1977) e di conseguenza le interpretazioni che facciamo di noi stessi e delle nostre circostanze sono determinate da condizioni che non possono essere mai spiegate in modo completo. Il pregiudizio, il passato e la tradizione rappresentano e definiscono il campo all'interno del quale si situa l'*interprete* e di conseguenza le conoscenze che si hanno sul mondo sono sempre esistenti in quanto contenute all'interno di un orizzonte di significati. Attraverso l'ermeneutica di Gadamer il soggetto interpretante entra nel quadro dell'orizzonte del significato che ha sempre un orizzonte storico: la comprensione deriva in qualche modo dal presente ma il passato è contenuto nel presente e viene interpretato a partire dalla prospettiva del presente; tutta l'interpretazione implica, dunque, un rimando alla formulazione della propria prospettiva, e si tratta, dunque, necessariamente, di una procedura selettiva. Il contesto storico offre la direzione e imposta i limiti a ciò che può essere sperimentato. Essendo l'uomo sempre incardinato all'interno di una comunità basata sulle tradizioni la sua conoscenza prosegue attraverso *angoli visuali temporali*.

Secondo Gadamer, a differenza dell'ermeneutica tradizionale, occorre astenersi dalla soggettività del soggetto. Come Heidegger sottolinea l'inevitabile influenza dell'orizzonte dell'interprete e la dimensione esistenziale di questa comprensione riguarda la nostra stessa possibilità di giungere a una comprensione. Il processo che porta alla comprensione rappresenta, così, la forma originale della realizzazione del Dasein (Gadamer 1989). Questa

comprensione è condizionata e limitata da una comprensione già linguisticamente e storicamente promossa che noi, tuttavia, possiamo assumere come qualcosa di scontato.

In questo senso è molto forte l'attenzione di Gadamer per il linguaggio (Gadamer 1989). Dal momento che l'interpretazione attraversa il linguaggio e le parole deve utilizzare una lingua appropriata per poter raggiungere il significato e ottenere una condizione di comprensione reciproca. In questo senso, secondo Gadamer, tutta la comprensione avviene su base linguistica dal momento che la lingua costituisce la base concettuale per la comprensione e ne sottolinea il carattere dialogico presente all'interno del linguaggio affermando che il dialogo può portare alla comprensione attraverso una "fusione di orizzonti" (Gadamer 1989).

Attraverso questa critica del linguaggio, Gadamer afferma, dunque, che non è possibile liberarsi dai propri pregiudizi e dai propri modi di comprensione i quali sono basati sull'orizzonte temporale all'interno del quale si vive, e tale condizione resiste anche quando si assume la posizione di ricercatori. Pertanto, la comprensione si basa sempre su un rimando tra il fenomeno e il contesto vissuto e non è mai possibile raggiungere un'interpretazione che sia completa e definitiva (Gadamer 1989). Gadamer non dedica tanto spazio alla definizione di come, dunque, poter affrontare le questioni metodologiche che si pongono in una tale prospettiva, ma è invece occupato dalla questione che riguarda il modo in cui la comprensione precede ogni indagine sistematica e specifica e così la sua proposta ermeneutica presenta un approccio *critico* a tutte le forme di *cristallizzazione* metodologica nelle scienze umane e nelle scienze dell'arte (Dowling, 2007; Gadamer 1983).

Da questa prospettiva, l'ermeneutica filosofica assume una sorta di presupposto di universalità attraverso cui le scienze vengono ridefinite in quanto possedenti caratteristiche comuni e risultano fondamentalmente applicazioni storiche e interpretative. Anche Ricoeur (1913-2005) contribuisce a sviluppare la fenomenologia in chiave ermeneutica, lavorando in particolare sui testi di Husserl e Karl Jaspers, come punto di partenza per lo sviluppo del suo contributo teorico (Ricoeur 1970). Ricoeur ha sostenuto che l'ermeneutica costituisce un presupposto fondamentale della fenomenologia (Moran & Mooney 2002) e che l'ermeneutica è necessaria per assumere un atteggiamento

critico nei confronti delle ideologie che si presentano in un determinato periodo temporale. Ricoeur, particolarmente interessato all'interpretazione dei testi, afferma che l'azione umana stessa può essere equiparata a un testo e che un siffatto approccio potrebbe consentire il raggiungimento di una migliore comprensione e interpretazione della realtà.

Ricoeur, in questo senso, si pone come critico nei confronti della fenomenologia husserliana. Secondo Ricoeur, infatti, piuttosto che orientarsi verso la fenomenologia come tentativo di raggiungimento di un metodo universale, similmente a quanto prospettato da Husserl, la fenomenologia deve assumere una metodologia dialettica e interpretare il ruolo di una filosofia *riflessiva*. Ricoeur afferma quanto sia difficile e limitato per l'uomo potersi conoscere direttamente, e in modo introspettivo, e così riprendendo quanto affermato già da Gadamer a proposito del "essere nel mondo" del testo, pone in discussione il primato dell'interpretazione della soggettività dell'autore. Tale atteggiamento comporta una procedura riflessiva indiretta e un percorso attraverso il simbolo e l'interpretazione, che costituisce la definitiva apertura verso una fenomenologia ermeneutica (Ihde, 1993). Ricoeur formula due prospettive per l'ermeneutica e l'interpretazione: l'ermeneutica dell'ascolto e l'ermeneutica del sospetto (Ricoeur 1970). Se nella seconda, l'obiettivo è quello di rivelare "le illusioni e le menzogne della coscienza" (Ricoeur 1970), facendo riferimento alle ideologie e richiamando in causa il lavoro di Freud, Marx e Nietzsche, l'ermeneutica dell'ascolto vuole invece recuperare la possibilità dell'interpretazione come guida per l'attualizzazione del significato.

Inoltre, Ricoeur, nell'ambito di un progetto attentamente orientato verso il linguaggio, perviene a una vera e propria fenomenologia linguistica (Ihde, 1993) che consente di distinguere due piani linguistici come il *discorso* e la *lingua*; il discorso rinvia alla lingua parlata, ovvero alle frasi concretamente utilizzate e che danno significato, che esistono, all'interno di un orizzonte temporale e sono indirizzate ad un altro; la lingua, viceversa, è un sistema di segni che esiste all'esterno del tempo. Il discorso può essere parlato o scritto; Trascrizioni di interviste di ricerca sono da considerarsi, in questo senso, una possibile via di mezzo dal momento che il discorso scritto diminuisce la possibilità di catturare l'intenzione dell'autore, in modo tale che ogni appropriazione del significato debba rimanere sempre una approssimazione.

Importante anche l'annotazione a proposito della *appropriazione*, che rappresenta la modalità secondo la quale si tenta di interpretare il significato (Ricoeur 1980). Ricoeur indica che il testo sia descritto da un punto di vista fenomenologico e interpretato mediante un'interpretazione ermeneutica. Ciò richiede una ricerca di significati nascosti attraverso l'interpretazione di simboli e miti (Ricoeur 1981). Un elemento chiave secondo Ricoeur nell'approccio al testo riguarda la nozione di gioco (Ricoeur 1980), un termine anch'esso ripreso da Gadamer. Il gioco immaginativo viene inteso come un approccio indiretto anche per l'interpretazione delle opere d'arte o dei sogni stessi.

Ricoeur, inoltre, nei suoi scritti successivi, si concentra anche sul tema della narrazione (Ricoeur 1981). Polkinghorne (1989), in accordo alla teoria della narrazione avanzata da Ricoeur, propone di definirla come "lo schema fondamentale che consente di collegare le azioni e gli eventi umani individuali in aspetti interrelati all'interno di una composizione comprensibile" (Polkinghorne, 1989). Secondo Ricoeur è possibile conferire significato attraverso l'analisi della metafora e della narrazione accedendo al processo creativo in azione in cui le storie vengono costruite per dare senso alla nostra esperienza vissuta attraverso l'organizzazione ordinata di elementi che, altrimenti, resterebbero disparati e isolati. Le narrazioni consentono di dare esistenza agli oggetti e svolgono un ruolo cruciale in relazione alla possibilità di articolare la propria esperienza all'interno di un orizzonte temporale. In questo senso, Ricoeur afferma che ogni narrazione riguarda strettamente l'esperienza nel tempo e la competenza narrativa rende il tempo un tempo umano, permettendo che esso venga sperimentato o raccontato attraverso la narrazione stessa (Ricoeur 1980). Da questo punto di vista è importante sottolineare che la teoria narrativa di Ricoeur si inserisce in continuità con il progetto ermeneutico di Heidegger secondo cui risulta cruciale orientare la comprensione dell'esistenza umana nell'orizzonte della temporalità (Ricoeur 1980). La teoria narrativa costituisce un fondamentale punto di riferimento sia per aver ispirato approcci narrativi analitici all'interno della ricerca qualitativa e sia per aver stimolato lo sviluppo di un metodo analitico narrativo di ispirazione fenomenologica (Langdrige 2007). A proposito della temporalità, Langdrige (2007) sottolinea l'esistenza di tre forme di tempo in Ricoeur: un tempo *cosmologico*, un tempo *fenomenologico* e un tempo *storico*. Il tempo

cosmologico si riferisce al tempo dello spazio, dei pianeti e del mondo naturale, che dal punto di vista umano occupa uno spazio che mette in difficoltà la nostra comprensione poiché questo ci trascende al punto da apparire infinito; il tempo fenomenologico, invece, riguarda l'esperienza immediata del tempo, vissuto attraverso la nostra esistenza che si situa all'interno della finitezza; siamo limitati dalla conoscenza della nostra morte e, pertanto, siamo, come ha dichiarato Heidegger, gli esseri - verso la morte, acutamente consapevoli del nostro tempo limitato sulla terra. Il tempo storico consente di colmare, in parte, questo divario esistente tra le due nozioni di tempo: il tempo storico è quello in cui si situa l'azione umana e la sua narrazione, permettendo un dialogo, per così dire, tra l'esperienza del tempo finito e l'esperienza di un tempo infinito. Il tempo storico raggiunge questo suo scopo introducendo nell'esistenza umana degli elementi esterni come il calendario, documenti, archivi e registrazioni che vengono lasciati da generazioni precedenti che rappresentano essi stessi delle narrazioni, come una traccia passata di generazione in generazione richiede un narratore disposto a raccontare la narrativa.

Riprendendo Merleau-Ponty, la fenomenologia è una riflessione critica perpetua in cui nulla dovrebbe essere preso per scontato; una meditazione costante (Zahavi, 2002). Come afferma Merleau-Ponty in chiusura, tuttavia, il fatto che la fenomenologia rimane incompiuta, il fatto che essa sia sempre in corso, non è un difetto o un difetto che deve essere riparato, ma piuttosto uno dei suoi elementi essenziali. Come una meraviglia del mondo, la fenomenologia non è un sistema solido e inflessibile, ma piuttosto in movimento costante (Merleau-Ponty, 1945; Zahavi, 2002).

3.4. I metodi di ispirazione fenomenologica per la ricerca in psicologia

La fenomenologia costituisce attualmente una delle principali proposte metodologiche presenti all'interno del panorama della ricerca qualitativa in psicologia. L'utilizzo del termine "fenomenologico", tuttavia, sebbene identifichi un approccio volto all'approfondimento della conoscenza dell'esperienza soggettiva, ha assunto nel corso del tempo sfumature di senso

differenti e ha conseguentemente condotto ad assumere approcci differenti per quanto attiene alle più specifiche strategie di indagine.

Originariamente incentrato intorno ai concetti di intenzionalità, *noema e noesis*, *epoché*, *riduzione fenomenologica*, *variazione d'esempio* (immaginativa), *ricerca delle essenze* (Langdridge, 2007), attualmente possono essere identificati due principali filoni della ricerca in senso fenomenologica: una prospettiva orientata in senso descrittivo, una fenomenologia orientata in senso interpretativo-relazionale.

Come testimoniato dalla pubblicazione di molteplici manuali dedicati alla ricerca qualitativa in psicologia (Smith, 2003; Ashworth, 2003), le metodologie fenomenologiche costituiscono, attualmente, una modalità di ricerca complessivamente riconosciuta e consolidata (Creswell, 2009). Negli ultimi anni si è assistito a una rinnovata attenzione nei confronti della fenomenologia in ambito psicologico e conseguentemente ne sono derivati numerosi lavori condotti secondo una metodologia della ricerca fenomenologica.

La logica della ricerca qualitativa ci conduce verso lo studio di fenomeni/oggetti (in senso lato) che non vengono investigati nell'ambito di prove di laboratorio ma vengono piuttosto colti nel loro svolgimento quotidiano e naturale. Nell'ambito delle evidenze naturali, nel discorso quotidiano, in pratiche che non possiamo ripetere in quanto tali ma che può portare a un certo grado di conoscenza e di evidenza che è supportato dal materiale raccolto.

La fenomenologia ha stimolato il pensiero nel corso di tutto il '900 e molti elementi di questa filosofia hanno influenzato un'intera famiglia di metodologie in psicologia (Davidsen, 2013) interessate a porre attenzione sul soggetto che fa esperienza (Ashworth, 2003), oltre che auspicare una maggiore attenzione per i *significati incarnati* (embodied) i quali hanno per obiettivo la possibilità di offrire una descrizione complessa e ricca di un fenomeno nelle modalità in cui esso è vissuto concretamente (Finlay, 2009).

Secondo Finlay (2009), tuttavia, vi sono stati, e sono ancora presenti, all'interno del dibattito internazionale varie possibilità di ricerca che si confrontano quando occorre scegliere la metodologia da impiegare effettivamente. Nell'ambito della ricerca fenomenologica non vi è pieno accordo su alcune questioni che l'autrice così organizza: (1) qual è l'esatta definizione di "fenomenologia" e quanto deve essere precisa questa definizione;

(2) Gli obiettivi della ricerca fenomenologica sono quelli della descrizione generalizzabile oppure l'obiettivo è specialmente idiografico? (3) In che misura convivono insieme il processo descrittivo e quello interpretativo? (4) Quale luogo occupa, nel processo di ricerca, la soggettività del ricercatore? (5) La fenomenologia può essere legittimamente considerata una scienza oppure è più vicina a una attività artistica? (6) La fenomenologia è un progetto modernista o postmoderno, o nessuno di questi?

Nel dibattito attuale un aspetto controverso è però rappresentato dalle finalità del metodo. Si tratta di descrivere o interpretare? Secondo Churchill & Wertz (2015) la dimensione interpretativa o descrittiva non andrebbe reificata in categorie.

La possibilità di utilizzare il metodo fenomenologico in psicologia deriva dal lavoro di molti autori, che a partire dalla metà del secolo scorso hanno iniziato a riflettere sull'utilizzo della fenomenologia. L'interesse per lo studio psicologico di quanto attiene alla "esperienza vissuta" presenta, tuttavia, una differenza di posizioni tra quanti interessati a condurre analisi psicologiche di tipo fenomenologico che se da un lato rendono conto della fertilità di tale proposta di pensiero e di lavoro, possono scoraggiare il *neofita* su cosa si intenda esattamente per fenomenologia e quali particolari scelte metodologiche presupponga un lavoro orientato in senso fenomenologico. Si tratta, infatti, inizialmente di un modello teorico profondamente radicato, una vera e propria filosofia dinamica che comprende diverse correnti parallele che sono correlate tra loro, sebbene non del tutto omogenee, che hanno un punto di partenza comune e concordano sul fondamentale compito fenomenologico: l'indagine descrittiva dei fenomeni, oggettivi e soggettivi, nella loro ampiezza e profondità (Spiegelberg 1982).

La fenomenologia si è sviluppata in direzioni diverse, infine incorporando alcune idee postmoderne (Moran & Mooney 2002) e infatti può essere difficile decidere dove tracciare la linea tra approcci fenomenologici e non fenomenologici (Spiegelberg, 1982), così come è difficile delimitare chiaramente i confini del termine fenomenologia (Davidsen, 2013). Tuttavia, nonostante la ricorrenza del termine "fenomenologia" tra diversi autori esso appare polisemico, il significato accordato a questo termine può assumere connotazioni diverse, sottendere posizioni epistemologiche anche molto diverse

tra loro e conseguentemente condurre a scelte operative di ricerca anche molto diverse tra loro. In ambito infermieristico un interessante lavoro di Caelli (2000) ripreso da Dowling (2007) ha registrato l'esistenza di 19 modelli fenomenologici.

Ad esempio, i fenomenologi esistenziali, come il primo Heidegger (1927/1962), Merleau-Ponty (1962) e Sartre (1958) (Ashworth, 2000), hanno sviluppato la fenomenologia approfondendo la prospettiva sul mondo-della-vita. L'enfasi viene portata sulla descrizione esaustiva o sullo sviluppo di strutture essenziali di esperienza (Giorgi, 1970) e l'enfasi descrittiva può essere orientata in senso idiografico (Smith *et al.*, 1995). Tra le attuali direzioni di lavoro in senso fenomenologico oggi presenti, al di là di quelle che tratteremo più in dettaglio nei successivi paragrafi, possono essere qui citate la tradizione di Utrecht, con van Manen e l'esperienza vissuta, l'approccio dialogico (Halling *et al.*, 2006); l'approccio della scuola di Dallas (Garza 2007), l'approccio di Todres rivolto al mondo della vita incarnato (2005) e l'approccio del mondo della vita di Ashworth (2003, 2006).

Gli aspetti comuni che collegano tra loro diversi approcci, al di là delle singole specificazioni interne dei modelli è l'attenzione nei confronti dell'analisi dell'esperienza vissuta; così come in parte condiviso anche da parte della più ampia famiglia delle metodologie qualitative. Vi è, inoltre, una precisa critica all'empirismo scienziato e l'attenzione diretta verso la ampia espressione della soggettività umana (Applebaum, 2007).

3.4.1. La metodologia della ricerca della Interpretative Phenomenological Analysis

L'Interpretative Phenomenological Analysis (IPA) è una metodologia della ricerca che ha trovato larga diffusione all'interno del campo di ricerca psicologico e che ha iniziato a essere sviluppata e trovare una prima diffusione intorno alla metà degli anni '90.

L'obiettivo dell'IPA è quello di esplorare in dettaglio il modo in cui le persone danno significato alle loro esperienze personali e sociali (Smith, 2003). L'IPA è una metodologia fenomenologica per la ricerca che prevede un percorso

di analisi dettagliata orientata a comprendere il mondo-della-vita (*lifeworld*) di coloro che prendono parte alla ricerca, con particolare attenzione per le modalità attraverso cui vengono definite le esperienze personali, dando attenzione alla percezione personale e soggettiva di un individuo nei confronti di un oggetto o di un evento, piuttosto che su elementi oggettivi relativamente all'oggetto o agli eventi vissuti.

L'approccio proposto dall'IPA consente di sottolineare alcuni aspetti della ricerca qualitativa in psicologia come, ad esempio, l'essere un processo dinamico che pone il ricercatore in un ruolo attivo all'interno del processo di ricerca stessa (Smith, 2003). Il processo della ricerca prevede che il ricercatore tenti di avvicinarsi quanto più possibile al mondo personale del partecipante, assumendo una "prospettiva dall'interno", compito che non può essere raggiunto in modo semplice e diretto né tantomeno in modo completo e definitivo. Proprio perché il processo di ricerca può radicarsi profondamente nella sensibilità del ricercatore, la possibilità di avere accesso a tale dimensione della esperienza soggettiva dipende fortemente, e talvolta può essere ostacolata dalle concezioni del ricercatore stesso; per certi versi, pertanto, i giudizi del ricercatore risultano un aspetto necessario e costitutivo che consente di avere un approccio nei confronti del mondo personale dei partecipanti alla ricerca attraverso un processo di attività interpretativa.

L'IPA ha una particolare caratterizzazione inserendosi nel filone fenomenologico ermeneutico e dando grande importanza alle teorie sulla interpretazione. Accanto all'approccio fenomenologico il quale secondo gli autori è orientato all'opportunità di affrontare l'esperienza vissuta soggettivamente, dunque, l'IPA si colloca come *ermeneutica*, in quanto considera che l'esperienza è accessibile solo attraverso un processo di interpretazione da parte sia del partecipante che del ricercatore (e in questo senso si parla di una doppia ermeneutica); inoltre si propone come *idiografica*, poiché, come già detto, il suo obiettivo è quello di condurre un'analisi il più dettagliata possibile su ogni caso raccolto.

Per quanto attiene al processo di interpretazione può essere definito, in questo senso, come un processo a due fasi prevedendo un doppia ermeneutica. Il ricercatore tenta di interpretare il modo in cui i partecipanti descrivono una

determinata esperienza e nello stesso tempo i partecipanti stessi si trovano di fronte al compito dare significato alla loro esperienza (Smith *et al.*, 2009).

Notiamo che entrambi gli stili di interpretazione fanno parte di una ricerca qualitativa, ma che il grado di enfasi dipenderà dalle specificità dello studio IPA in questione. L'IPA, inoltre, riconosce anche un suo fondamentale debito scientifico nei riguardi dell'interazionismo simbolico (Denzin, 1995) con la sua attenzione nei confronti delle modalità secondo cui i significati vengono costruiti da individui all'interno del contesto sociale e personale.

L'accento dell'IPA sulla sensibilizzazione da parte del partecipante e del ricercatore significa assumere una impostazione analitica, e questo suggerisce un'interessante alleanza teorica con il paradigma cognitivo che è dominante nella psicologia contemporanea. Le modalità di ricerca dell'IPA possono coinvolgere le psicologie cognitive e la conoscenza sociale nella psicologia sociale e clinica con una attenzione per i processi mentali. Tuttavia, l'IPA si distingue fortemente dalla psicologia *mainstream*. Secondo Smith (2009), infatti, mentre la psicologia mainstream è ancora fortemente impegnata nella metodologia quantitativa e sperimentale, l'IPA impiega un'analisi approfondita qualitativa. Pertanto, l'IPA e la psicologia mainstream convergono nell'interesse di esaminare come le persone pensano a ciò che sta accadendo a loro, ma si discostano nel decidere sulle modalità con cui studiare questo pensiero.

Fare una ricerca con IPA richiede, pertanto, lo sviluppo di alcune competenze complesse - interviste, analisi, interpretazione, scrittura e i ricercatori dovranno adattare con fluidità le loro abilità a seconda della fase della ricerca. È il grado di competenza nel padroneggiare queste abilità che influenzerà la qualità della ricerca accanto ad una evidente consapevolezza sulle procedure da seguire (Smith, 2003).

Box 8.1 Analytic Process in IPA

- IPA analysis begins at the level of the individual case, with close, line-by-line analysis (i.e., *coding*) of the experiential claims, concerns and understandings of each participant (see e.g., Larkin *et al.*, 2006).
- Identification of the emergent patterns (i.e., *themes*) within this experiential material emphasizing both convergence and divergence, commonality and nuance (see e.g., Eatough & Smith, 2008); usually first for single cases, and then subsequently across multiple cases.
- Development of a 'dialogue' between the researchers, their coded data and their psychological knowledge, about what it might *mean* for participants to have these concerns in this context (see e.g., Larkin *et al.*, 2006; Smith, 2004), leading in turn to the development of a more *interpretative account*.
- Development of a *structure*, frame or gestalt which illustrates the relationships between themes.
- *Organization* of all of this material in a format that allows for coded data to be traced right through the analysis – from initial codes on the transcript, through initial clustering and thematic development, into the final structure of themes.
- Use of *supervision or collaboration, to audit*, to help test and develop the coherence and plausibility of the interpretation and explore reflexivity.
- Development of a *narrative*, evidenced by detailed commentary on data extracts, which takes the reader through this interpretation, usually theme-by-theme, and often supported by some form of *visual guide* (simple heuristic diagram or table).
- *Reflection* on one's own perceptions, conceptions and processes should occur throughout the process and is usually captured in a systematic fashion by keeping a reflexive journal (see e.g., Smith, 2007).

List from Smith *et al.*, 2009, p. 79–80; our italics.

Figura 1: Processo di analisi dell'IPA. Fonte: Larkin & Thompson (2012)

3.4.2 Il metodo fenomenologico-descrittivo di Amedeo Giorgi

In senso cronologico l'opera di Giorgi è stata una dei primi tentativi di affermare una ricerca psicologica di orientamento fenomenologico. L'obiettivo primario di Giorgi (1970) è stato quello di affermare la psicologia come scienza umana rigorosa e cercare di ottenere uno *status* scientifico attraverso il richiamo alle ricerche logiche di Husserl con riferimento, in particolare, al metodo nella prima parte delle *Idee* e il richiamo al Merleau-Ponty della prefazione alla *Fenomenologia della Percezione* (Giorgi, 2003).

Giorgi, esplicita le prospettive di un approccio fenomenologico descrittivo *husserliano* riprendendo un esempio offerto dallo stesso Husserl: in questo esempio si discute la fenomenologia della esperienza del colore e Giorgi (2005)

afferma che, ad esempio, il colore non può essere percepito se, in primo luogo, in quanto dotato di qualità *spaziali*; ovvero, il colore, per essere percepito in quanto tale, deve avere perlomeno una estensione all'interno dello spazio che sia maggiore di una entità puntiforme. Il colore, dunque, fa il suo ingresso nel campo dei fenomeni percepibili in primo luogo attraverso questa possibilità dell'apparire che è sostenuta dalla sua esistenza spaziale. In questo senso, la caratteristica del colore di poter essere percepito in quanto dotato di una certa spazialità può essere considerata, e *costituisce*, una caratteristica *essenziale* del colore stesso; senza la sua spazialità, di fatto, anche l'esperienza del colore si dissolverebbe. C'è dunque una relazione di essenzialità tra *colore e spazialità*, sebbene sia possibile a questo punto variare forma, tonalità, e a altre caratteristiche che possono consentire di ottenere delle informazioni aggiuntive sul fenomeno oggetto di indagine (in questo caso il colore) ma che tuttavia sarebbero secondarie rispetto a quella essenziale.

Tale processo descrittivo è definito da Giorgi (2009) come "l'utilizzo del linguaggio per articolare l'oggetto intenzionale della esperienza". L'interpretazione, viceversa, viene definita come una modalità di utilizzo del linguaggio al fine di articolare l'oggetto intenzionale della esperienza nella quale però interviene un ulteriore fattore esterno che aiuta in tale processo; che sia esso un assunto, una teoria, una ipotesi o qualcos'altro (Giorgi, 2009).

Assumendo l'atteggiamento della riduzione fenomenologica e il metodo della variazione immaginativa/variazione d'esempio è possibile pervenire alla descrizione delle caratteristiche dell'oggetto essenziali affinché esso sia definibile in quanto tale, attraverso un atto di *esplicitazione* permesso dal linguaggio. Secondo Giorgi (2009) è necessario che all'interno di tale processo descrittivo dell'esperienza venga adottata una prospettiva psicologica. Si ottengono dei dati grezzi che devono essere descritti per pervenire alla struttura essenziale della esperienza che deve essere descritta accuratamente al fine di ottenere una nuova descrizione, ovvero la descrizione della struttura della esperienza offerta dai partecipanti. Ogni caratteristica del suddetto metodo può essere trasferita al livello psicologico, ad eccezione dell'adozione dell'atteggiamento trascendentale, anche se, a giudizio di Giorgi, devono essere introdotte una serie di modifiche, al fine di conseguire le ricerche secondo un approccio fenomenologico in psicologia. Infatti, in luogo della riduzione

trascendentale, viene impiegata la riduzione psicologica fenomenologica. Questo approccio implica che mentre gli oggetti della coscienza sono ancora considerati fenomeni, cioè presenze, gli atti di coscienza a cui sono connessi sono considerati appartenenti a una coscienza umana e legata al mondo. In altre parole, è interpretato come una coscienza che è in relazione con il mondo e con il corpo ed è la condizione per la conoscenza della conoscenza a livello del funzionamento psicologico.

Le modifiche da aggiungere al metodo husserliano per scopi psicologici sono (a) le descrizioni da analizzare sono ottenute dai partecipanti che rimangono nell'atteggiamento naturale, ed è il ricercatore, in un secondo momento, ad assumere l'atteggiamento della riduzione psicologica fenomenologica, (b) si cerca di determinare l'essenza psicologica del fenomeno piuttosto che la sua essenza filosofica - oppure, la prospettiva psicologica viene prima adottata e poi l'essenza o la struttura di senso invariante all'interno di un contesto specifico è determinata rispetto a quella prospettiva - c) le variazioni d'esempio impiegate vengono rintracciate attraverso il dialogo con le variazioni empiriche che sono fornite nei dati descrittivi e (d) la struttura *eidetica* evidenziata e descritta è considerata come una esistenza tipica piuttosto che universale. Tutte le modifiche menzionate sono risposte alle esigenze delle pratiche scientifiche contemporanee (Giorgi, 2003).

L'approccio fenomenologico di Giorgi riguarda dunque il raggiungimento di risultati eidetici e utilizza la riduzione pre-trascendentale insieme alle variazioni d'esempio (Giorgi, 2007). In questo senso, l'utilizzo del metodo fenomenologico basato sul pensiero di Husserl (1983) deve impiegare la pratica della riduzione fenomenologica. Fondamentalmente, per impiegare la riduzione fenomenologica, si intendono due cose: (1) Il ricercatore deve mettere da parte le conoscenze passate personali e tutte le altre conoscenze teoriche, non basate sull'intuizione diretta, indipendentemente dalla sua conoscenza originaria, in modo da poter prestare piena attenzione all'istanza del fenomeno che si presenta attualmente alla sua coscienza e (2) il ricercatore sospende il giudizio sull'esistenza o sulla realtà dell'oggetto o dello stato di cose che egli osserva. Il ricercatore assume l'oggetto o l'evento come qualcosa che si presenta a lui o a lei ma non fa assunti circa il fatto che l'oggetto o l'evento esistano veramente

nel modo in cui essi appaiono; gli oggetti sono considerati nella loro determinazione fenomenica.

Queste sono prospettive di atteggiamento proposte da Husserl per rendere le descrizioni richieste dalla fenomenologia più rigorose. Molti errori vengono commessi quando le esperienze attuali provocano associazioni con esperienze precedenti e considerate come identiche, mentre possono essere solo simili e le differenze potrebbero essere importanti. Così Husserl raccomanda di esaminare con attenzione l'esperienza in corso prima di riferirla ad altre esperienze simili o alle conoscenze rilevanti acquisite in altri modi (Giorgi, 2006).

In tal senso Giorgi assume una prospettiva che tenta di limitare le considerazioni epistemologiche relativamente al modo in cui l'oggetto è stato sperimentato piuttosto che pervenire all'affermazione che l'evento esiste veramente nel modo in cui esso è stato sperimentato. In questo senso non si varcano i confini dell'esperienza per fare delle affermazioni esistenziali sulla realtà: ci si limita al campo dei fenomeni. Secondo Giorgi, la incorretta applicazione della riduzione fenomenologica è dovuta alle fonti utilizzate e talvolta dovuta al modo in cui il ricercatore interpreta i diversi *step* del metodo fenomenologico; in entrambi i casi non si può dire che il metodo fenomenologico sia stato impiegato correttamente (Giorgi, 2009).

In relazione al processo di *bracketing*, ovvero di messa tra parentesi, Giorgi cita una procedura utilizzata da Trumbull (1993): un tentativo da parte del ricercatore di elencare tutte le ipotesi che ha in relazione al fenomeno da studiare al fine di evitare che essi assumano un ruolo nella successiva analisi. Secondo Giorgi risulta dubbia l'effettiva utilizzabilità di questa procedura benché sia importante, effettivamente, riconoscere i bias presenti nel processo stesso di analisi. Riflettendo sulla possibilità che esistano dei potenziali pregiudizi prima di condurre l'analisi effettiva non garantisce che tali pregiudizi non si presentino all'interno del successivo percorso di analisi. Secondo Giorgi (2007) la riflessione sulle esperienze passate nella ricerca di bias e l'analisi dei dati fenomenologici attualmente presenti nella propria esperienza sono insufficienti per garantire un atteggiamento privo di ambiguità. Trumbull (1993), ripreso da Giorgi, afferma che "la riduzione fenomenologica coinvolge il processo di messa tra parentesi del fenomeno, l'orizzontalizzazione e la delimitazione del fenomeno con il fine di derivarne descrizioni strutturali, a

seguito dalla variazione d'esempio". Trumbull (1993), in questo senso, utilizza la variazione d'esempio solo dopo aver attraversato il processo di sospensione del giudizio affermando che la sospensione significa "separare i dati centrali da quelli più periferici". In altre parole, Trumbull seleziona ciò che è essenziale separandolo da ciò che non lo è applicando una procedura distinta dalla variazione immaginativa d'esempio (Giorgi, 2006).

Se, a giudizio di Giorgi, Trumbull appare non dare una direzione conclusiva per quanto attiene alla generalizzabilità dei dati fenomenologici, Grant (2004) sostiene che è possibile parlare nei termini di generalizzabilità, affermando che "tuttavia, è difficile determinare prima di uno studio fenomenologico se i suoi risultati potranno essere generalizzati". Giorgi afferma di essere in contrasto con tale posizione dal momento che, a suo avviso, finché è possibile impiegare la riduzione *eidetica*, con l'aiuto della variazione d'esempio si può sempre ottenere un'intuizione eidetica sullo stato di cose e descrivere un aspetto della ricerca specifica, giungendo a ottenere una generalizzazione dei risultati. Secondo Giorgi, Husserl avrebbe chiarito di poter effettuare tale procedimento anche attraverso una singola esperienza particolare. Ad esempio, osservando una sedia specifica, nulla impedisce di modificare il proprio atteggiamento e di assumere una prospettiva più generale verso la sedia particolare giungendo ad osservarla come un oggetto culturale destinato a sostenere il corpo umano nella postura seduta. Quella descrizione più generale è vera come i particolari della sedia che vengono considerati come un esempio di una percezione particolare. Secondo Giorgi non è possibile impedire a qualcuno di assumere una prospettiva così generale (Giorgi, 2006).

Sulla questione della validità dei risultati, Giorgi (2007) afferma che la procedura che porta a valutare la validità dei risultati attraverso un processo di triangolazione può comportare dei vantaggi per quanto attiene soprattutto alla cosiddetta "validità di facciata", ma non potrebbe essere considerata come accettabile per accertare altre forme di validità.

Secondo Giorgi (2007), infatti, nel caso in cui un'analisi approfondita porti a un risultato innovativo, che non sia stato già presentato altrove né in letteratura né sia conosciuto direttamente dall'esperto chiamato in causa, potrebbe essere difficile esprimere un giudizio unicamente sulla base della propria esperienza pregressa. Un'ulteriore strategia per intervenire nel processo di giudizio della

validità della ricerca può essere operata chiedendo un *feedback* ai partecipanti stessi, invitati a offrire una revisione dei risultati con i quali i ricercatori sono pervenuti. Questo aspetto metodologico, sostenuto ad esempio da Colaizzi (1978) (vedi paragrafo successivo), determina che se un ricercatore intende adottare questo metodo debba presentare i suoi risultati ai partecipanti allo scopo di verificare se il partecipante abbia delle correzioni da apportare all'analisi compiuta dal ricercatore; secondo Colaizzi, tali correzioni devono essere accettate e integrate nella fase finale dell'analisi.

Secondo Giorgi tale metodologia potrebbe risultare infruttuosa poiché oltre ad essere necessario sottolineare il fatto che i partecipanti descrivono la loro esperienza all'interno della prospettiva della vita quotidiana, ovvero dalla prospettiva dell'atteggiamento naturale, viceversa, l'analisi viene eseguita all'interno della prospettiva fenomenologica e attraverso una prospettiva disciplinare che rappresenta anche l'obiettivo sotteso alla conduzione dello studio stesso (psicologia, infermieristica, e così via). A questo proposito, Giorgi è particolarmente chiaro quando sottolinea che l'atteggiamento fenomenologico utilizzato correttamente determina risultati *eidetici* che possono essere controllati solo all'interno del campo delle procedure fenomenologiche. Non si può supporre che la persona ordinaria sia a conoscenza di tali procedure, per cui la cosiddetta verifica da parte del partecipante rimane un elemento dubbio per quanto riguarda la verifica dei risultati.

Inoltre, in secondo luogo, dato che esiste una prospettiva disciplinare, i risultati assumono un significato proprio in virtù di tale prospettiva disciplinare, il che significa che è necessario anche un elemento relativo alla competenza specifica per poter comprendere i risultati. Lo scopo della ricerca non è quello di chiarire l'esperienza che gli individui hanno per loro stessi, ma di situarla anche all'interno della disciplina che offre un significato più ampio di quella esperienza stessa.

Il processo di indagine, infatti, è generalmente intrapreso in modo da comprendere in maniera più adeguata alcuni fenomeni di interesse del ricercatore.

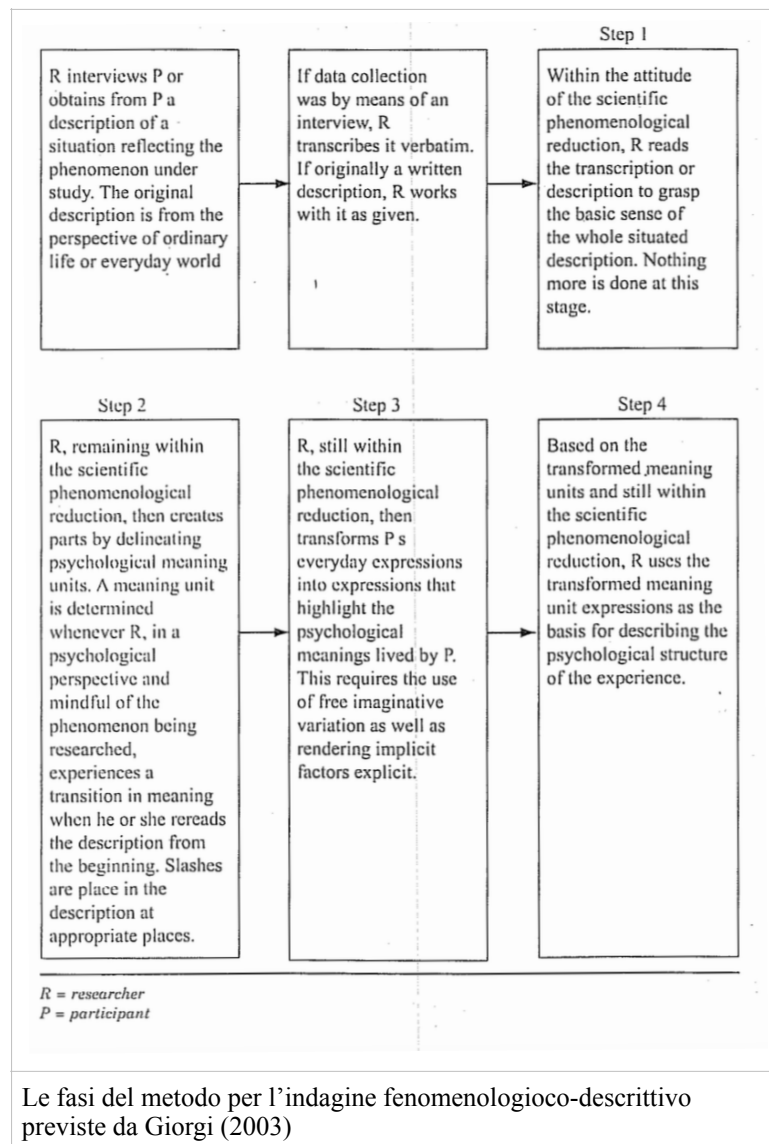
Occorre pertanto separare gli obiettivi di ricerca individuale e gli obiettivi di ricerca per fini più generali all'interno di un determinato discorso disciplinare. Certamente, secondo Giorgi, ciò è possibile utilizzando il metodo

fenomenologico per descrivere l'esperienza di un individuo. Secondo Giorgi, tuttavia, tale posizione non pone in discussione la possibilità di fornire una restituzione informata ai partecipanti anche se al di là di scopi di verifica o correzione, dal momento che i partecipanti offrono il loro tempo e la loro energia per consentire al ricercatore di completare il suo progetto.

Certamente, come affermato da Giorgi, quando un ricercatore presenta i risultati fenomenologici a un partecipante, chiedendo di ottenere una conferma rispetto a ciò che è stato organizzato dal ricercatore relativamente alla sua esperienza vissuta, il partecipante potrebbe non aver mai pensato a quel problema o non averlo ancora posto in quell'orizzonte di significato. Pertanto, sebbene i partecipanti costituiscono uno sguardo privilegiato sui risultati raggiunti, ovvero sulle esperienze che essi hanno direttamente sperimentato, non necessariamente potrebbero ritrovare un determinato livello di conformità con il materiale emerso, in riferimento al significato da loro attribuito alla loro esperienza. I risultati, se correttamente ottenuti, riguardano i significati dell'esperienza e soprattutto la determinazione trascendentale della esperienza. Di conseguenza, non vi è alcun privilegio da parte dell'esperto e l'utilizzo dei partecipanti come un controllo per la validità di per sé non appare un criterio esaustivo (Giorgi, 2006; 2007). Certo, non significa che il ricercatore sia necessariamente sempre in una posizione di correttezza, ma la competenza nell'utilizzo del metodo fenomenologico può considerarsi una strategia di investigazione efficace.

Applebaum (2007) afferma che la "ricerca fenomenologica descrittiva, quindi, mira a rendere espliciti significati che sono già presenti in modo implicito all'interno di un determinato contesto. La ricerca, così concepita, è prima di tutto e soprattutto un processo di *scoperta* e non di invenzione. Una critica al metodo proposto da Giorgi deriva da Van Manen il quale afferma che il metodo di Giorgi, nelle modalità in cui esso è stato concepito e proposto, rischia di comportare una certa meccanicità nella sua applicazione (Applebaum, 2010). Secondo Giorgi il metodo proposto dall'IPA non è radicato in una prospettiva solidamente scientifica nell'ambito della tradizione della filosofia continentale; inoltre, secondo Giorgi, l'IPA non può essere considerata come scientifica dal momento che, come in parte confermato da Smith (2010), non è da considerarsi un metodo strettamente prescrittivo e non si pone strettamente il

problema sulla possibilità di replicare i suoi risultati, ponendosi sul versante *idiografico*. In questo senso, Giorgi resta maggiormente a favore di un processo di indagine il cui risultato finale sia, entro certi limiti, comunque generalizzabile.



3.4.3. Altre proposte metodologiche di ispirazione fenomenologica per la ricerca in psicologia

Il processo di ricerca proposto da Colaizzi (1978) fornisce una metodologia di analisi rigorosa che consente di mantenere durante ciascuna fase della ricerca una certa prossimità con il testo originale che consente di mantenere una descrizione concisa ma allo stesso tempo completa del fenomeno di indagine. Il metodo dipende dai resoconti, resi in prima persona, da parte degli intervistati in riferimento all'esperienza dell'oggetto di indagine. Il materiale può provenire da interviste vis a vis, ma possono anche essere ottenute secondo modalità diverse; ad esempio attraverso narrazioni scritte, blog, diari di ricerca, interviste online e così via. Colaizzi (1973), ad esempio, sostiene che l'auto-riflessione del ricercatore costituisca un punto fondamentale del processo di ricerca e che i pregiudizi e le presupposizioni devono essere esplicitate in modo da non creare confusione con le descrizioni dei partecipanti.

Colaizzi (1978) consiglia la verifica dei partecipanti come fase finale della sua analisi e che i dati provenienti dal feedback ottenuto dai partecipanti debbano costituire poi parte di una rielaborazione finale. Giorgi (2008), d'altra parte, afferma che un tale controllo dell'aderenza del lavoro di analisi non costituisca un criterio valido dal momento che le analisi sono ottenute in un atteggiamento che non corrisponde all'atteggiamento naturale dei partecipanti e non posseggono le competenze fenomenologiche o l'atteggiamento disciplinare necessarie per giudicare adeguatamente l'analisi (Finlay, 2009).

Le fasi del procedimento proposto da Colaizzi sono illustrate nella figura 2:

Step	Description
1. Familiarisation	The researcher familiarises him or herself with the data, by reading through all the participant accounts several times
2. Identifying significant statements	The researcher identifies all statements in the accounts that are of direct relevance to the phenomenon under investigation
3. Formulating meanings	The researcher identifies meanings relevant to the phenomenon that arise from a careful consideration of the significant statements. The researcher must reflexively "bracket" his or her pre-suppositions to stick closely to the phenomenon as experienced (though Colaizzi recognises that complete bracketing is never possible).
4. Clustering themes	The researcher clusters the identified meanings into themes that are common across all accounts. Again bracketing of pre-suppositions is crucial, especially to avoid any potential influence of existing theory.
5. Developing an exhaustive description	The researcher writes a full and inclusive description of the phenomenon, incorporating all the themes produced at step 4.
6. Producing the fundamental structure	The researcher condenses the exhaustive description down to a short, dense statement that captures just those aspects deemed to be essential to the structure of the phenomenon.
7. Seeking verification of the fundamental structure	The researcher returns the fundamental structure statement to all participants (or sometimes a sub-sample in larger studies) to ask whether it captures their experience. He or she may go back and modify earlier steps in the analysis in the light of this feedback.

Figura 2: i 7 steps di analisi proposti da Colaizzi (Morrow & King, 2015)

Un elemento cruciale nel dibattito sulla possibilità di impiegare questo modello metodologico è rappresentato dalla possibilità di convalidare, come proposto da Colaizzi, la *struttura* individuata da parte del ricercatore attraverso il confronto diretto con i partecipanti all'indagine stessa. Aspetto criticato da Giorgi (vedi paragrafo 3.4.2).

Tra gli orientamenti per la ricerca fenomenologica occorre citare il lavoro di Max Van Manen, professore d'istruzione in Canada, è stata una delle figure chiave nello sviluppo dell'approccio ermeneutico. Infine, è possibile citare, altresì, l'analisi dei template (TA) che è un approccio meno conosciuto, simile all'IPA, sviluppato da Nigel King all'Università di Huddersfield, Regno Unito. Esistono molte somiglianze con l'IPA, con l'obiettivo di produrre un'analisi tematica dell'esperienza, ma anche una differenza fondamentale: la possibilità di utilizzare un modello di codifica (*template*) ideato a priori teoricamente (in

fase anteriore alla raccolta dei dati). Ciò consente al ricercatore di esplorare in modo specifico aspetti teoricamente importanti dell'esperienza, consentendo l'emergenza del significato in questi particolari settori nel processo analitico della ricerca fenomenologica. Ciò è spesso di grande aiuto all'interno di processi di ricerca applicata, dove sussistono vincoli di tempo e di denaro che possono impedire l'esplorazione più generale di dati o dove sono identificati forti aspetti teoretici che rendono necessario esplorare un ambito più particolareggiato dell'esperienza (Langdrige, 2007).

Seconda parte

La ricerca empirica

4. “Corpi da normalizzare”? L’esperienza vissuta da donne che presentano la forma classica di ISC tra genere e salute¹⁸

4.1. Background

L’Iperplasia Surrenale Congenita (d’ora in poi ISC) è una condizione medica trasmessa per via ereditaria, autosomica recessiva, che può colpire entrambi i sessi. Dal punto di vista biologico, tale condizione è causata da una mutazione genetica che si traduce in un difetto enzimatico che interessa la sintesi degli ormoni prodotti dalle ghiandole surrenaliche e comporta l’alterazione della biosintesi del cortisolo (Warrell, 2005; Stout *et al.*, 2010). La carenza del cortisolo nel quadro della ISC determina la iper-produzione di ormoni androgeni e, in alcuni casi. Inoltre, non sempre, alla ISC può accompagnarsi anche una un’ulteriore complicazione determinata dalla carenza di ormoni mineral-corticoidi (definita, in gergo come perdita di sali).

Ciascun soggetto che presenta una condizione di ISC può manifestare caratteristiche specifiche e individuali sia per quanto riguarda gli aspetti più specificamente bio-fisici che per quanto attiene agli aspetti psicologico-comportamentali.

Per quanto riguarda l’aspetto bio-fisico, è stato possibile osservare numerose variazioni dell’espressione del fenotipo a seconda del livello della mutazione genetica. Nei casi più importanti, infatti, in cui a causa di alcune varianti genetiche viene completamente abolita l’attività enzimatica, ed è possibile osservare, come detto, anche la concomitante perdita di sali (forma Salt Wasting - SW). L’aumento del livello di androgeni fetali può costituire la principale causa di quella che viene definita, in gergo medico, come *virilizzazione* dei genitali esterni nelle femmine (clitoride ingrossato, labbra fuse), fenomeno che

¹⁸ Lo studio qui presentato fa parte di un più ampio progetto di ricerca interdisciplinare dal titolo “Valutazione prospettica della qualità di vita e della funzionalità psicologica in pazienti con ISC dopo switch dalla terapia con glucocorticoidi convenzionali ad idrocortisone a doppio rilascio” condotto presso il Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Sezione di Endocrinologia, dell’Università degli Studi di Napoli Federico II.

si verifica più frequentemente nel fenotipo con perdita di sali, piuttosto che nel caso della virilizzazione semplice (SV) il quale è meno grave (Engberg, 2016). Adolescenti e adulti con CAH, inoltre, proprio per le peculiarità del quadro endocrinologico possono presentare una serie di complicanze, tra cui la bassa statura, l'obesità, l'infertilità, neoplasie, osteoporosi e una ridotta qualità della vita (Choi & Yoo, 2017).

L'ISC, in quanto responsabile dell'eccessiva biosintesi di androgeni da parte delle ghiandole surrenali, in particolar modo in soggetti con cariotipo XX, quando questa si presenti nella sua forma classica, può comportare, dunque, la manifestazione di genitali atipici (Stout et al, 2010)¹⁹ e comportare la necessità di assumere una terapia ormonale per tutta la vita. A causa di tale condizione, i soggetti che presentano ISC in presenza di cariotipo XX possono ricevere, a età variabili durante il corso della propria vita, uno o più interventi chirurgici, irreversibili, finalizzati a correggere e “normalizzare” l'apparenza dei genitali (Karkazis, 2008; Boyle *et al.*, 2005, Liao, 2010; 2012; 2015), i quali, generalmente, vengono condotti durante una fase dello sviluppo in cui non è possibile manifestare il consenso all'intervento da parte del diretto interessato.

L'esperienza soggettiva vissuta in relazione alla ISC, pertanto, presenta alcuni elementi di particolare complessità. Nonostante la presentazione di tale condizione possa essere particolarmente variabile tra gli individui è possibile osservare alcuni tratti comportamentali comuni, così come sottolineato all'interno della letteratura su tale argomento; ad esempio, le ragazze e le donne con ISC possono dimostrare un aumento della virilizzazione del comportamento, ad esempio dimostrando maggiore interesse per le attività tipiche maschili (Pasterski *et al.*, 2011; Pasterski *et al.*, 2015) ed è stata rilevata una maggiore prevalenza di un orientamento sessuale di tipo non eterosessuale;

¹⁹ La ISC da carenza dell'enzima 21-idrossilasi è la forma più comune di ISC (circa il 95% di nuovi casi). Più in generale, l'ISC è la causa più comune di genitali atipici alla nascita (Engberg, 2016). Quando l'ISC si presenta in forma classica in soggetti con cariotipo 46XX, questa viene classificata come Differenza dello Sviluppo Sessuale (Differences of Sexual Development - abbreviato in DSD in inglese). Con il termine DSD si indica un gruppo ampio ed eterogeneo di condizioni in cui si presenta uno sviluppo atipico della sfera somato-sessuale (Richter-Appelt *et al.*, 2009) causate da alterazioni congenite di tipo cromosomico e/o ormonale (Lee *et al.*, 2006). L'incidenza di tali condizioni è stimabile nell'ordine di circa 1:4000-5000 casi. In accordo con la classificazione proposta da Lee *et al.* (2006) tali condizioni possono essere raggruppate in: DSD da *alterazioni cromosomiche*; DSD a *cariotipo XY* e DSD a *cariotipo XX*.

tali aspetti appaiono correlati alla severità della mutazione (Engberg *et al.*, 2016; Meyer-Bahlburg *et al.*, 2008).

Per quanto riguarda la sfera psicologica, studi precedenti hanno mostrato che l'ISC può avere un'influenza su tutti gli aspetti della qualità di vita (Speiser *et al.*, 2003; 2010) benché i dati su tale aspetto siano particolarmente controversi. Rispetto alla salute psichica, infatti, secondo alcuni autori le *donne* con ISC possono presentare un aumentato rischio di morbilità psichiatrica (Engberg, 2016; Engberg *et al.*, 2015; Jenkins-Jones *et al.*, 2015) mentre secondo altri autori non si presenterebbero indizi di psicopatologia. A livello generale, i lavori di taglio quantitativo presentano dati controversi poiché mentre, da un lato, è possibile registrare livelli sufficienti di qualità della vita con un buon adattamento psicologico a lungo termine (Kanhare *et al.*, 2015), è anche possibile osservare un impatto negativo sulla qualità della vita relativa alla salute (Aulinas & Webb, 2014).

Precedenti studi condotti con persone con ISC secondo una prospettiva qualitativa hanno dimostrato che l'ISC può avere un impatto sul benessere psicologico e fisico e sulla qualità della vita globale delle donne (Malouf, 2010), la necessità di migliorare la comunicazione/relazione medico-paziente, la possibilità di osservare in maniera ricorsiva, a livello latente, sentimenti di vergogna (Engberg, 2016) e stigma sociale (Meyer-Bahlburg, 2017).

Tuttavia, appare ancora carente la conoscenza dei fattori che possono determinare la qualità della vita e portare a un adattamento psicologico ottimale (Engberg, 2016).

Sul piano sociale occorre tenere anche in considerazione inoltre, il processo di *invisibilizzazione* subito dalla condizione di ISC e da altre condizioni *intersessuali* (Balocchi, 2014; Arfini, 2012) dal momento che la condizione di “intersessualità”, in quanto possibilità di superamento di un rigido binarismo sessuale maschile/femminile, viene “normalizzata” attraverso l'impiego di interventi medici, chirurgici e non (Balocchi, 2010; 2015, Sandberg *et al.*, 2010). Proprio in relazione a tale questione ci siamo chiesti quali possano essere le conseguenze soggettive per le persone portatrici di questa condizione e, di conseguenza, quali siano i risultati anche in termini di relazioni sociali e, più complessivamente, di inclusione sociale.

Infine, tra i motivi ispiratori che hanno portato a progettare e condurre il presente lavoro, vi è anche da considerare come, recentemente, il Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali, con la proposta della diagnosi di Disforia di Genere, definita come “una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e il genere assegnato, della durata di almeno 6 mesi, abbia accettato come criterio di inclusione la presenza di un “Disturbo dello Sviluppo Sessuale” (APA, 2013) ovvero una condizione di intersessualità/DSD; si tratta di una modifica molto importante dal momento che nella precedente versione del manuale, il DSM-IV, una diagnosi di DSD costituiva un criterio di esclusione per il Disturbo dell’Identità di Genere (APA, 2000). Questo elemento, di conseguenza, lascia intendere su quanto siano complesse le interrelazioni tra *sex* e *gender* e la necessità di costantemente aggiornare le nostre conoscenze su questi temi.

4.2. Obiettivi

La domanda di ricerca generale da cui ha preso le mosse questo lavoro era quella di evidenziare gli elementi che possono ostacolare, o facilitare, il processo di adattamento psicologico a lungo termine in persone con cariotipo XX che presentano Iperplasia Surrenale Congenita in forma classica. In particolare, gli obiettivi specifici che si è inteso perseguire hanno riguardato l’esplorazione approfondita dell’esperienza vissuta da parte di queste persone in relazione alla loro condizione medica approfondendo, in particolare, che cosa significhi, sul piano soggettivo, crescere con una condizione di ISC, ricevere interventi chirurgici ricevuti nell’area genitale, lo sviluppo della propria sessualità, con attenzione alla relazione con il corpo e alla vita affettiva in generale. Inoltre, obiettivo del presente lavoro è stato anche quello di comprendere l’esperienza vissuta da parte di soggetti che presentano ISC in relazione con il gruppo di pari, in relazione agli operatori sanitari e, più in generale, relativamente ai procedimenti medici. Inoltre, obiettivo è stato anche quello di approfondire le questioni soggettive connesse alla esperienza con la terapia sostitutiva.

4.3. Aspetti metodologici

4.3.1. Scelta del metodo

Questo studio ha previsto l'adozione di un approccio *fenomenologico descrittivo* (Giorgi, 1989; 2009) mediante l'utilizzo di interviste individuali in *profondità* (Statera, 1982; Smith *et al.*, 2009) rivolte a persone con un cariotipo XX che presentano ISC nella forma classica.

La metodologia di ricerca secondo l'orientamento fenomenologico-descrittivo propone di osservare particolare attenzione alle modalità con cui viene descritto un fenomeno che si presenta alla coscienza, ovvero le modalità secondo cui tale fenomeno viene esperito e vissuto in prima persona, ponendo l'accento sulle modalità con cui i partecipanti stessi descrivono, in modo complessivo, il loro *mondo-della-vita*. Colui che partecipa alla ricerca offre una sua personale e soggettiva descrizione dell'oggetto interesse dell'indagine. Come sottolineato da Giorgi (2014), la descrizione offerta da parte dei partecipanti relativamente al fenomeno oggetto dell'indagine viene generalmente presentata attraverso l'utilizzo di un *atteggiamento naturale*; ovvero, il partecipante utilizza il suo *linguaggio quotidiano* per fornire una descrizione che contribuisce a determinare i dati grezzi della ricerca. Nel successivo passaggio, il ricercatore, una volta trascritte le interviste, interviene rivolgendosi alla lettura del testo assumendo l'atteggiamento della *riduzione fenomenologica scientifica* (Giorgi, 2014); questa particolare forma di approccio al materiale ha un obiettivo psicologico e specifico - ovvero maggiormente connesso ai contesti e alle condizioni presentate dai contesti all'interno dei quali avviene la produzione linguistica - e, inoltre, va sottolineato che tale forma di riduzione è molto diversa dal processo di *riduzione trascendentale* di matrice filosofica Husserliana; quest'ultimo, viceversa, è un procedimento che è stato maggiormente impiegato in ambito filosofico con l'obiettivo di raggiungere una conoscenza "universale" relativamente ai fenomeni di cui si fa esperienza. Successivamente alla *riduzione fenomenologica scientifica* la ricerca prosegue con il procedimento della *variazione d'esempio* il cui obiettivo è quello di comprendere e

identificare gli elementi costitutivi del fenomeno oggetto dell'indagine. In questo senso, allora, la fenomenologia può essere definita come studio della struttura e delle variazioni di un determinato fenomeno, ovvero delle modalità con cui tale fenomeno si presenta nell'ambito della coscienza personale, con il fine di descrivere le esperienze vissute in quanto narrate da determinati partecipanti alla ricerca.

Per ottenere tale livello di analisi occorre, in primo luogo, mettere tra parentesi la propria conoscenza pregressa in relazione a quel fenomeno (Giorgi, 2003; Giorgi, 2005; Englander, 2016). Gli elementi summenzionati, che definiscono l'asse portante di questo approccio metodologico, rappresentano i punti di forza e la ragione per cui tale metodologia è stata selezionata tra le diverse opzioni metodologiche qualitative. In particolare, va sottolineato che il rigore metodologico, la lunga tradizione scientifica, sia in ambito strettamente filosofico che poi psicologico e della ricerca sociale, consentono di proporre un approccio fenomenologico metodologicamente che consente, inoltre, di poter assumere una prospettiva "critica" necessaria ad affrontare una questione in cui, come in questo caso, sono coinvolti aspetti connessi al *genere*, elemento crocevia tra la sfera soggettiva e sociale/culturale; pertanto, tale metodologia è apparsa appropriata al fine affrontare con attenzione i pregiudizi che possono intervenire nella realizzazione di una tale tipologia indagine.

4.3.2. Partecipanti

Criteri di inclusione: sono stati reclutati 8 soggetti presentanti la forma classica di ISC determinata da 21 idrossilasi (età media = 31.125 anni, min = 20, max = 53) (cfr. tabella 1: caratteristiche socio-demografiche). Sette di queste donne hanno ricevuto uno o più interventi chirurgici genitali; invece, una paziente (53 anni) ha vissuto tutta la sua vita senza ricevere alcun trattamento chirurgico e solo di recente ha iniziato una terapia ormonale glucocorticoide (cfr. tabella 2: prospetto sul numero e età degli interventi genitali ricevuti). 5 di questi 8 soggetti, inoltre, presentano una concomitante perdita di sali.

Le partecipanti sono state individuate su suggerimento dell'endocrinologo e contattate telefonicamente per il primo incontro oppure in concomitanza della

visita di controllo presso l'ambulatorio di endocrinologia. Ciascun intervistat* è stato incontrato 2 volte; il primo incontro è stato concordato telefonicamente sulla base della disponibilità dell'intervistat* e della struttura. Un secondo incontro si è tenuto a distanza di circa 2, riprendendo, chiarificando e ampliando quanto emerso già nel corso della prima intervista.

Criteri di esclusione sono stati: non presentare altre condizioni di DSD; essere soggetti ad altre forme di insufficienza adrenale (primarie o secondarie); presenza di alcune condizioni mentali patologiche o psichiatriche tali da interferire con lo stato di coscienza o con la capacità di giudizio al punto da compromettere il rispetto del protocollo di studio.

Complessivamente, è stato richiesto a 10 soggetti di partecipare e 2 soggetti hanno declinato l'invito. I soggetti che non hanno partecipato presentavano caratteristiche simili ai partecipanti.

Tabella 1. Caratteristiche sociodemografiche

Partecipanti (soggetti con cariotipo XX)	8
Età media espressa in anni	31.125 (min: 22) (max: 53)
Numero medio di interventi chirurgici ricevuti	3
Stato civile:	
-) sposat*	-
-) single	6
-) fidanzat*	2
-) vedov*	-
Livello di educazione:	
-) scuola media	2
-) scuola superiore	4
-) universitario	2
Impiego:	
-) servizio pubblico	1
-) servizio privato	1
-) nessun impiego	4
-) student*	2

Tabella 2. Prospetto sul numero e età degli interventi genitali ricevuti		
Soggetto	Numero di interventi ricevuti	Età (in anni)
1	nessuno	Non Applicabile
2	4	Dopo nascita, 6, 12, 18 anni
3	2	Dopo nascita, 12 anni
4	4	Dopo nascita, 5, 15, 20 anni
5	3	Dopo nascita, 12 anni, 15, (+ 1, in lista di attesa)
6	1	6 anni
7	2	Dopo nascita, 11 anni
8	3	1, 5, 12 anni

4.3.3. Setting

Gli incontri si sono tenuti all'interno del Dipartimento di Medicina e Chirurgia presso la Sezione di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II all'interno di un locale riservato non utilizzato per attività ambulatoriali ambulatoriali.

4.3.4. Interviste

Sono state somministrate interviste in profondità (Smith et al., 2009) della durata media di un'ora e un quarto registrate attraverso un dispositivo digitale le quali sono state successivamente trascritte parola per parola. Le interviste sono state raccolte nel periodo compreso tra settembre 2015 e giugno 2017. L'intervista "in profondità" o "non strutturata" (Statera, 1982) si propone di

ricostruire in modo accurato le questioni oggetto dell'indagine, considerando l'intervistato nel ruolo di esperto a conoscenza di informazioni utili ai fini della ricerca.

L'esplorazione del "mondo della vita" (Schutz, 1932) dell'intervistato implica che l'intervistatore affronti gli argomenti "man mano che emergono nella conversazione" (Becker e Geer, 1957) o — più frequentemente — viene impiegata una lista di temi (cfr. tabella 3), ma con la facoltà di modificarne sia la natura sia la successione, prestando particolare attenzione alla direzione del discorso data dall'intervistato, consentendo anche una parziale apertura a questioni diverse da quello specificamente affrontato che può risultare importante ai fini dell'indagine in corso. La situazione non direttiva implica infatti che l'intervistatore assuma una condizione di ascolto la cui attenzione è soprattutto orientata al sostegno e alla facilitazione del discorso dell'intervistato, aiutando a sviluppare liberamente il tema (Fideli & Marradi, 1996). Infatti, il contenuto e il corso di interviste di questo tipo riflettono gli interessi, i bisogni e gli stati d'animo degli intervistati piuttosto che venir determinati dagli interessi a priori dell'intervistatore e/o del ricercatore (Fideli & Marradi, 1996).

L'intervistatore guida il discorso solo in modo indiretto, eventualmente riprendendo quanto espresso dall'intervistato e ri-articolandolo (attraverso tecniche di chiarificazione) ponendo eventualmente domande di approfondimento (*sonde/probes*) su alcuni degli elementi che vanno emergendo nel corso dell'incontro.

L'intervista non direttiva richiede all'intervistatore il possesso di doti umane che derivano più da una preesistente competenza che da uno specifico addestramento alle interviste (Fideli & Marradi, 1996). Dello stesso avviso è anche Statera (1982), che sottolinea come "la rilevanza o l'irrilevanza dei risultati dell'intervista dipenda dalla capacità, dall'intuito, dalla personalità dell'intervistatore". Nonostante il carattere non strutturato di questa forma di intervista che non consente una piena standardizzazione l'aspetto metodologico conseguito consente una certa replicabilità di tale studio.

Tabella 3. Prospetto delle tematiche affrontate nel corso dell'intervista

Aree tematiche	Domande generative	Alcune sonde emerse nel corso dell'intervista
Vivere con ISC	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, che cosa significa, sul piano personale e soggettivo, vivere con l'ISC nell'ambito della propria vita attuale	
Vivere con ISC	Provare a descrivere, dettagliatamente, che cosa ha significato, sul piano personale e soggettivo, essere cresciuti* con una condizione di ISC	
Relazione in ambito familiare	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, come è stata affrontata la ISC in ambito familiare.	Come è stata vissuta la relazione con eventuali fratelli o sorelle? Altri familiari? Ci sono stati dei cambiamenti nel corso del tempo?
Relazione in ambito familiare e amicale	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, come è stata affrontata la ISC nella relazione con i pari, il contesto amicale.	Ci sono stati dei cambiamenti nel corso del tempo? In che modo, eventualmente, si condivide con gli altri la propria condizione di salute? A scuola?
Relazione sanitaria	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, in relazione alla ISC, come viene vissuto, il contesto ospedaliero e la relazione con i medici	Come viene vissuto il trattamento? Come vengono vissuti i controlli? Ci sono stati dei cambiamenti nel corso del tempo?
Sessualità e affettività	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, in relazione alla ISC, come viene vissuta, la propria sessualità e la propria affettività	In che modo, secondo Lei, la ISC ha influenzato le sue relazioni affettive? In che modo, secondo Lei, la ISC ha influenzato il suo modo di vivere la sessualità?
Prospettive future	Come migliorare le condizioni di ISC	Quali aspetti pensa possono migliorarsi nella gestione della sua condizione?

4.3.5. Metodo di analisi delle interviste

Il metodo di analisi proposto da Giorgi (2003; 2009) consiste in 4 steps consecutivi: 1) Nel primo step il ricercatore, assumendo l'atteggiamento della

riduzione fenomenologica, legge il testo oggetto dell'indagine integralmente, dall'inizio alla fine, al fine di ottenere un senso globale e unitario del testo che ha di fronte. 2) Nel secondo step, mantenendo la posizione della riduzione fenomenologica, il ricercatore procede a una seconda lettura del testo con l'obiettivo di isolare le unità di significato; dal punto di vista pratico, il ricercatore, ogni qualvolta in cui osserva uno *shift*, ovvero una transizione di significato da un paragrafo all'altro, appone uno *slash (/)* volto a delimitare tra loro le unità di significato. 3) Nel terzo step il ricercatore trasforma le descrizioni ottenute dall'intervistato (originariamente espresse nel linguaggio quotidiano) e, in riferimento al fenomeno di indagine, assegna a ciascuna unità di senso delle trasformazioni di significato utilizzando il procedimento della *variazione d'esempio* in modo da osservare le possibili variazioni di questi elementi e pervenire a una nuova conoscenza di questo fenomeno evidenziandone gli aspetti caratterizzanti e costitutivi (vedi capitolo 3). L'obiettivo finale è quello di ottenere una struttura generale che rappresenti l'essenza dell'esperienza oggetto dell'indagine (Giorgi, 2006). La ricerca fenomenologica descrittiva, quindi, mira a rendere espliciti significati che sono già presenti in modo implicito all'interno di un determinato contesto. La ricerca, così concepita, è prima di tutto e soprattutto un processo di *scoperta* e non di invenzione (Applebaum, 2007). In aggiunta a questi procedimenti, inoltre, in accordo con Giorgi (2003), è stata condotta una analisi post-strutturale, ovvero una seconda seconda revisione del materiale a seguito della determinazione dei costituenti della struttura della esperienza (Giorgi, 2003).

Di seguito viene presentato un estratto di una delle tabelle utilizzate nell'ambito dell'analisi dei dati in chiave fenomenologico descrittiva.

Step 2 Determinazione delle Unità di Significato	Step 3 Trasformazione delle unità di significato	Step 4 Descrizione della struttura psicologica dell'esperienza
<p>Dipende che cosa si intende con il fatto delle relazioni...Io, purtroppo, non ho relazioni perché io c'ho paura proprio, ho una grandissima paura di incontrare...di...cioè ho tanto desiderio di incontrare una persona ma al momento che io dovrei incontrare questa persona io mi faccio indietro perché c'ho paura, c'ho una paura [piange], c'ho vergogna, vado in panico, perché non, perché non...perché non potrei sentirmi accettata. /</p> <p>Perché poi questa cosa mi ha portato veramente danni, danni, danni, per tutta la vita. Mi ha... cioè è una sofferenza totale, cioè io sto soffrendo da quando sono nata. Io comunque ho pensato anche al suicidio più volte perché mi dicevo, ma che campo a fare, la mia vita non ha senso... non ha senso. /</p> <p>Mi sento male, vorrei, vorrei, farmi un futuro, ma non lo posso fare, perché non so chi mi potrebbe accettare in questa situazione. C'ho paura, mi sento diversa dagli altri, mi sento male...vivo in una situazione molto...molto sofferente, sofferente./</p>	<p>P1 non ha relazioni affermando di provare paura, paura di incontrare una persona, anche se ne sente il desiderio, ma quando incontra una persona si ritira, avverte vergogna e panico perché ha <i>interiorizzato</i> il suo non sentirsi accettata nel contesto sociale /</p> <p>La condizione di ISC ha comportato danni per tutta la vita e un vissuto di sofferenza, e l'ha portata a pensare più volte al suicidio perché si è detta che cosa vive a fare, la vita non ha senso. /</p> <p>Vorrebbe poter pensare la suo futuro ma ciò non sembra possibile perché non ci sono persone che possono accettarla nella sua situazione. Ha paura perché si sente diversa dagli altri, si sente male, vive in una situazione di grande sofferenza.</p>	<p>Difficoltà a instaurare una relazione amorosa dovuta alla vergogna verso il proprio corpo.</p> <p>Il corpo si presenta come una barriera/impedimento per la relazione tra sé e l'altro</p> <p>Suicidio come soluzione a una vita impossibile da vivere</p> <p>(chiusura alle possibilità del futuro (a seguito di analisi post strutturale)</p> <p>Mancanza di opportunità</p>

L'utilizzo di un programma di scrittura di tipo word processor ha facilitato l'organizzazione dei dati secondo la proposta di analisi di Giorgi (2003; 2009).

Come si può evincere dalla parte centrale della terza colonna, è stato inserito all'interno delle tabelle il risultato finale dell'analisi post-strutturale.

4.3.6. Considerazioni etiche

Questo studio è stato realizzato nell'ambito di un più ampio progetto di ricerca dal titolo "Valutazione prospettica della qualità di vita e della funzionalità psicologica in pazienti con ISC dopo switch dalla terapia con glucocorticoidi convenzionali ad idrocortisone a doppio rilascio", approvato dal Comitato Etico dell'Università degli Studi di Napoli Federico II con il numero 140/16.

4.4. Risultati

È stato possibile rilevare una struttura generale e comune alle interviste basata su questi tre aspetti essenziali:

1) La riduzione dell'aspetto atipico dei genitali è vissuta come apertura alle possibilità del futuro (di vivere in un genere "normativo").

Assumendo una prospettiva descrittiva piuttosto ampia e generale per quanto riguarda il materiale emerso nel corso delle interviste, in riferimento alla questione degli interventi chirurgici condotti sulla sfera genitale, le pratiche chirurgiche sono state complessivamente definite dai partecipanti come un elemento che può *caratterizzare* profondamente l'esperienza vissuta di questa condizione (ISC in forma classica). Le esperienze vissute in riferimento agli interventi chirurgici, riportate dalle persone intervistate, indicano che tali interventi possono essere considerati come una terapia *idonea*, intendendo con tale espressione che le persone considerano l'intervento chirurgico come un elemento facente parte del quadro generale della condizione.

In riferimento all'orizzonte di senso personale relativamente agli interventi chirurgici ricevuti, possiamo riportare in tale contesto i seguenti stralci di intervista:

"Non potevo stare nella situazione in cui ero nata quindi sì. Indubbiamente sì, mi sono sentita aiutata" (P2, 31aa, riga 99).

“Sì..sì sì. Ma pure perché serve proprio alla persona che la deve fare perché non è che può dire io non mi opero, no ti devi operare per forza. Soprattutto in questo caso ti devi operare per forza, purtroppo se non ti operi comunque ti porterà problemi più in là, quindi ti togli il pensiero, fallo...sì magari devi andare quattro cinque sei volte ma poi basta, sono finite” (P3, 26aa, riga 94).

“Io non so se lei conosce bene il mio problema. Nelle femminucce l’ostio vaginale non è ben definito quindi, automaticamente, bisogna subire degli interventi di chirurgia plastica per regolarizzare la cosa” (P4, 36aa, riga 1).

“Diciamo che sono interventi che sono serviti a me, quindi potrei dire positivi. Non è che potrei dire che sono stati fatti tanto per. Alcuni però non sono stati fatti bene e quindi mi dovettero portare a ...[una città del Nord Italia], però alla fine sono interventi che sono serviti a me. (P5, 23aa, riga 122).

P6, di cui può essere notata una difficoltà, nel corso del primo incontro ad avere accesso a ricordi e a fornire una descrizione della propria condizione, ha, così risposto sul significato che ha soggettivamente la sua condizione attuale in riferimento agli interventi chirurgici:

“Ricordo solo che mamma non voleva che facessi questo intervento perché ero ancora piccola, invece c’era il professore D. che ... mi pare professore D... che mi diceva se non lo facciamo adesso...perché poi c’è lo sviluppo e che non andava bene bisognava farlo prima che avveniva lo sviluppo E quindi dovevamo farlo per forza prima dell’età di 10 11 anni e quindi lo feci all’età di sette anni forse, e feci..ma mia mamma non era tanto d’accordo perché ero ancora piccola, e quindi comunque aveva paura, però poi fortunatamente non è successo niente di particolare” (P6, 30aa, riga 219).

E ancora, P6:

“Forse questa cosa... non ci ho mai pensato, non ci ho mai pensato perché forse comunque ero piccola e quindi comunque lo supererai subito quindi non è che mi portò sofferenza dolore; no no dopo due giorni stavo in piedi quindi non è che avevo problemi con il fisico. Cioè non mi ricordo bene di negativo di questa cosa. Quindi non ho mai avuto problemi su questa cosa, Andò bene perché durò poco un quarto d’ora forse, comunque meno di un’ora mi pare, quindi durò poco e mi svegliai quasi subito dopo l’operazione e non ho avuto problemi (P6, 30aa, riga 227).

Sempre P6, viceversa, in relazione alla condizione di vita attuale afferma che:

“No, l’ho detto, non ho mai avuto problemi con questa cosa [intervento chirurgico] anzi ho fatto una visita due anni fa e diceva che non c’era più nulla di questa cosa dell’intervento che avevo fatto quindi non c’era niente altro da fare nel futuro e quindi andava benissimo così” (P6, 30aa, riga 231).

In alcune interviste è emerso un maggiore impatto nei confronti della propria esperienza durante l’infanzia e durante il proprio sviluppo.

“Del primo non ho alcuna memoria perché mi pare che l’ho fatto nei primi sei mesi di vita. Nel secondo sì perché ero alle medie mi ricordo l’intervento e il post-intervento e non l’ho vissuto bene perché comunque sapevo di aver... come posso spiegare, sapevo che avevo bisogno di questa correzione, il prima mi ha creato difficoltà perché mi sentivo diversa, il dopo...comunque non è stato semplice” (P7, 30aa, riga 54).

“Per la mia esperienza anche un po’ per come sono fatta io, ad una bambina che ha il mio stesso problema io mi sentirei di dire semplicemente che li deve fare e li deve fare, punto. È per il suo bene, a 4 anni lo puoi fare e lo puoi fare anche a 18 anni perché non è mica un trauma, e le operazioni si possono fare a qualsiasi età e sono comunque per il proprio bene non è che uno se le fa tanto per...” (P8, 20aa, riga 57).

Gli estratti riportati sono stati indicativamente considerati come una testimonianza a favore di un parziale accettazione di tali interventi chirurgici: in parte, questi interventi sembrano assumere, nell’esperienza attuale di queste persone, la connotazione di elementi ineludibili e facenti parte integrale della propria condizione e, di conseguenza, facenti parte a pieno titolo della loro vita. Certamente, sono ravvisabili elementi che conducono anche a considerare la possibile *costrizione* subita che però non viene mai del tutto esplicitata in quanto tale. Viceversa, un elemento di particolare interesse emerso dall’analisi, attraverso il procedimento della *variazione d’esempio*, ha indicato che nonostante le evidenti componenti di complessità e trauma che possono presentarsi, vi sono delle caratteristiche positive che sono rintracciabili nell’orizzonte di significato definibile come “apertura verso le possibilità future”, sia per quanto attiene agli interventi effettuati durante fasi di vita più precoci che per quelli più tardivi. Questo aspetto emerge in modo particolare utilizzando il resoconto della esperienza presentata dalla persona che non ha ricevuto interventi chirurgici; infatti, questa persona si è espressa nei termini di una impossibilità nei confronti della apertura verso le possibilità del suo futuro.

“Perché poi questa cosa [la condizione e non aver ricevuto interventi] mi ha portato veramente danni, danni, danni, per tutta la vita. Mi ha...cioè è una sofferenza totale, cioè io sto soffrendo da quando sono nata. Io comunque ho pensato anche al suicidio più volte perché mi dicevo, ma che campo a fare, la mia vita non ha senso... non ha senso (P1, 53aa, riga 1).

Nel suo vissuto, questa persona descrive la sua esperienza come segnata da sofferenza a causa della presenza di genitali non tipicamente femminili; tale situazione l’ha portata a vivere tutta la sua vita provando un costante senso di confusione e vergogna circa la sua identità coinvolgendo anche il suo modo di vivere il suo corpo. P1 ha chiaramente affermato che questa confusione è stata dovuta al suo aspetto genitale e alle implicazioni di questa atipica all’interno del contesto sociale, con la famiglia e, soprattutto, influenzando negativamente il suo rapporto con le partner femminili, le quali non accettano questa sua presentazione genitale atipica.

“mi sento diversa dalle altre donne a causa di questa...di questa ambiguità dei genitali”. (P1, 53aa, riga 79); “ho tanto desiderio di incontrare una persona ma al momento che io dovrei incontrare questa persona io mi faccio indietro perché c’ho paura, c’ho una paura [piange], c’ho vergogna, vado in panico, perché non, perché non...perché non potrei sentirmi accettata (P1, 53aa, riga 1), e ancora: “mi sento male, vorrei, vorrei, farmi un futuro, ma non lo posso fare, perché non so chi mi potrebbe accettare in questa situazione” (P1, 53aa, riga 1).

Sonde sul timing: gli interventi chirurgici ricevuti fino all’età di cinque anni vengono, generalmente, quasi completamente dimenticati. Forse anche per questa ragione, gli interventi ricevuti durante l’infanzia sono stati associati a esperienze meno traumatiche rispetto agli interventi ricevuti, invece, durante età più avanzate, in particolar modo quelli avvenuti intorno all’età di 18 anni o più. Le ipotesi in questo caso potrebbero essere che, in età precoce, il bambino non abbia ancora sviluppato un senso di auto-consapevolezza e non sia ancora del tutto avvenuta la maturazione di strutture cognitive (Meyer-Bahlburg, comunicazione personale). Inoltre, nella rappresentazione di quasi tutti i soggetti, gli interventi nell’infanzia sono stati maggiormente associati alla capacità di una rapida ripresa; viceversa, anche rispetto a questo aspetto, gli interventi eseguiti durante l’adolescenza sono stati associati a maggiori

difficoltà. Un aspetto interessante relativamente alla questione della tempistica è che quando è stato chiesto che consiglio, eventualmente, si sarebbero sentite di dare ad altre persone, famiglie e bambin* con questa condizione rispetto al timing degli interventi, sei soggetti hanno risposto di essere a favore di interventi chirurgici precoci, mentre, invece, due soggetti hanno manifestato insicurezza a dare una risposta univoca su questo punto.

Un'altra caratteristica psicologica emersa da queste interviste è che tutte le donne hanno descritto l'esperienza chirurgica come qualcosa circoscritto nel tempo e nello spazio e che, proprio per tale ragione, questo aspetto potrebbe facilitare l'elaborazione di queste esperienze; spesso l'esperienza di interventi chirurgici multipli è descritta come *“qualcosa a cui si abitua”*. Gli interventi chirurgici sono anche descritti come qualcosa che viene realizzato nel *“migliore interesse del bambino”* e, in generale, *“l'opzione migliore”* benché occorra anche riflettere su come, molto spesso, tali opinioni possano essere la conseguenza dei discorsi medici ricevuti.

Un altro elemento da considerare è che gli interventi chirurgici sono stati spesso descritti in maniera maggiormente positiva rispetto all'esperienza dalla terapia farmacologica che invece viene percepita come un'esperienza traumatica *continua*. In particolare, il trattamento ormonale è descritto come una questione cruciale della condizione: l'instabilità dei livelli ormonali e la mutevolezza dei dosaggi della terapia ormonale sono aspetti che influiscono continuamente sull'esperienza soggettiva e che provocano le maggiori preoccupazioni nella vita attuale.

2) Il sostegno reciproco (nella famiglia, in ambito medico, sociale) aiuta a costruire la speranza e ridurre la discriminazione.

In questo senso passiamo alla seconda essenza la quale è costruita sulla base delle trasformazioni ottenute attraverso l'analisi di paragrafi in cui, molto spesso, si è fatto riferimento alla relazione con i medici, con la famiglia e il contesto sociale.

La costruzione di un processo in cui emerge la “reciprocità” all'interno del contesto familiare, medico, sociale, riguarda propriamente la possibilità di

costruire un clima di compartecipazione e condivisione attraverso un percorso che si sviluppa nel corso del tempo; ovvero, creare uno spazio di negoziazione dove le persone hanno sentito di poter intervenire, almeno a certi livelli oltre che situazioni, dunque, dove è stato possibile incontrare sostegno e accoglienza. Per la costruzione di tale essenza ha contribuito la considerazione degli elementi a questa contrari; ovvero, gli elementi di discriminazione il cui riconoscimento è stato reso possibile dall'analisi post-strutturale; a questo proposito, infatti, anche in questo caso gli elementi sono stati elaborati la luce della variazione d'esempio utilizzando il caso "negativo", ovvero il caso di questa persona cresciuta senza ricevere interventi chirurgici.

Per quanto riguarda alle esperienze in cui viene comunicata l'importanza di un sostegno reciproco possiamo qui riportare i seguenti estratti.

"Mia mamma mi disse decidi tu però io domani non vorrei che non sono stata brava tra virgolette a darti un consiglio e allora a queste parole io mi misi sotto i ferri (P2, 31aa, riga 81).

"Mia mamma ha sempre avuto un po' paura a parlare con me della mia omosessualità, anche se mio padre l'ha sempre capito anche perché giustamente i genitori sono sempre genitori....Eh sono stata fortunata sotto questo punto di vista perché...ringraziando Dio i miei genitori sono persone intelligenti, non mi hanno creato nessun tipo di problema su questa cosa quindi tranquillamente (P2, 31aa, riga 85).

P3, più avanti, ritornando nuovamente sulla questione della condizione medica afferma che:

"Dal momento che anche mio padre la prendeva molto alla leggera quindi di conseguenza ci siamo calmati, cioè loro si sono calmati perché io ero piccola però per quello che mi hanno spiegato che comunque si sono calmati un pochino perché comunque a me veramente era una sciocchezza rispetto ad altri casi che erano un po' più particolari. Quindi, diciamo si sono calmati, poi comunque si agitavano perché vedevano me agitata nel crescere e allora poi c'è stata questa cosa ma poi ci siamo calmati tutti quanti ed è finita là (P3, 26aa, riga 36). [...] "Si. combattevano con me....ti devi prendere la medicina se no altrimenti ti puoi sentire male quindi prenditi la medicina non ti dimenticare quindi su questo campo erano un poco assillanti la medicina, la medicina, la medicina, però poi sono diventata indipendente, cioè la medicina ormai me la prendo così in automatico perché ormai sono abituata a prendere la medicina però quando ero piccola...è sempre una questione di quando ero piccola, perché quando ero piccola è stato più traumatico perché poi per farmi capire

a me che cosa avevo perché poi io li assillavo... non me la voglio prendere la medicina e che succede...e così, colì....su” (P3, 26aa, riga 36). [...] Poi quando abbiamo iniziato ad utilizzare il facciamo, ma no per scelta perché è capitato il facciamo, o il prendiamo, allora lì ci siamo calmati tutti quanti, abbiamo trovato questo equilibrio tutti noi (P3, 26aa, riga 67).

Un aspetto importante della precedente citazione riguarda questo elemento del “facciamo” che risulta cruciale se inserito nel contesto di una patologia cronica dove l’assunzione del farmaco rappresenta una questione che riguarda e coinvolge tutta la famiglia. Dalla parte di chi è in trattamento non è semplice accettare le preoccupazioni che manifestano i genitori sebbene queste siano pure necessarie. Il cambiamento relativamente a una situazione di *impasse* appare avvenire in corrispondenza della possibilità di considerare la questione in una maniera più collettiva, ovvero coinvolgendo il soggetto in prima persona.

P4, invece, qui sottolinea le difficoltà a cui si può andare incontro proprio in assenza di un adeguato supporto, cosciente delle difficoltà affrontate anche da parte dei genitori.

“Non le avrei vissute come violenza [le operazioni]. Io le ultime due le ho vissute come una violenza perché le ho vissute da grande e da sola. Le prime due non le ricordo perché c’erano mamma e papà e mamma non me la sapeva neanche dire, non me la sapeva comunicare, perché lei aveva paura, no? Poi fui io da sola che scopri... perché lei non me lo aveva neanche detto che io dovevo avere altre operazioni, lo scopri da sola attraverso delle vecchie cartelle e senza dirle niente andai all’edificio 5 e cercai il prof. [...] che mi operò anni addietro e gli chiesi se potevamo completare la situazione. Ma tutto da sola feci. Perché sapevo che per lei era un dolore, però non va bene. Non va bene preparare...non preparare i genitori perché io penso che del sostegno psicologico sia fondamentale anche perché al giorno d’oggi ci sono grandi difficoltà comunicative. Non si dicono più le cose....a me mia sorella mi fa male perché mi fa una determinata azione io dico guarda, però perché hai fatto così, a me è dispiaciuto (P4, 36aa, riga 34).

Viceversa, qui emerge che anche i medici, e non solo la famiglia, devono essere pronti a dimostrare accoglienza e comprensione, e quanto sia importante tale relazione.

“Allora io dico, come lo fa un’educatrice fondamentalmente anche il medico è un po’ educatore perché deve tirarti fuori quella voglia di andare avanti nonostante una

pillola, nonostante ogni tre mesi vieni al policlinico, non facendoti pesare la cosa semmai pure chiedendoti che ti piace mangiare...” (P4, 36aa, riga 34).

Infine, P8 aiuta a sottolineare quanto sia importante questo clima cooperativo anche nell’ambito più allargato del sociale e della relazione con i pari.

“I miei amici non sanno magari la dose che devo prendere però magari sanno gli orari e magari per esempio a volte sono anche loro che si preoccupano e mi dicono vedi a questa ora ti devi prendere il medicinale, ti sei presa la medicina quindi non sanno rispetto alla dose precisa ma sanno degli orari. Magari se passo una notte da una mia amica e magari sto tutto il giorno magari anche lei dice vedi che sono le 2 e ti devi prendere la medicina e quindi i miei amici diventano anche un po’ genitori. Senza problemi” (P8, 20aa, riga 16).

“sono fatta così la devo fare, è per il mio bene e magari avendo i genitori al mio fianco io mi fido di loro e me lo spiegavano da bambina dicevano è per il tuo bene, queste cose qua, però uno giustamente si fida dei genitori, se a voi sta bene perché comunque essendo minorenni firmano loro, se a voi sta bene io capisco che è per il mio bene a voi vi hanno spiegato la cosa se si deve fare si deve fare altrimenti si aspetta” (P8, 20aa, riga 61).

Gli elementi di reciprocità che emergono nella relazione sembrano indicare la possibilità di creare una condizione di benessere psicologico personale; in questo caso, consentendo alla narrazione di scorrere con maggiore fluidità e contenendo elementi di positività e propositivi.

Per quanto attiene alla funzione medica, anche in questo caso il supporto medico può svolgere una funzione positiva di contenimento e tali elementi ritornano anche in relazione agli interventi chirurgici: *“se un medico raccomanda interventi precoci è in ragione del miglior interesse del paziente”, “i medici sanno cosa fare”*. È possibile osservare un atteggiamento simile nei confronti dei genitori: *“i genitori hanno la responsabilità di prendere la decisione”, “fanno il meglio per la mia salute”*.

Un elemento fondamentale che contribuisce alla costruzione della struttura di questa esperienza di sostegno reciproco e il clima di fiducia, appare la possibilità di una apertura nel speso del riconoscimento della propria

soggettività, che risulta cruciale nel processo di negoziazione dei propri bisogni insieme all'altro.

Anche in questo caso, come per l'essenza precedente, l'approfondimento dell'analisi attraverso la procedura di variazione d'esempio, utilizzando per contrasto l'esperienze "negative" relativamente agli ostacoli creatisi nel processo di costruzione di questo sostegno reciproco, come negli esempi che seguono:

"Allora. La mia famiglia non ha mai saputo niente di me, mai saputo niente di me, io non parlavo mia mamma non ne parlava" [...] "Mia mamma mi trattava....Io sinceramente....io mi sentivo trattata solo come un oggetto perché ero conveniente per la famiglia. Mia mamma, con i miei genitori ho lottato quando loro sapevano che io venivo al policlinico. Mio padre diceva ma che vai a fa, ma che vale a fa ma io vorrei sapere tu che stai facendo...ma io vorrei sapere tu che stai facendo...ho dovuto lottare, ho dovuto litigare perché non volevano che io venivo al policlinico. Perché poi a un certo punto ho preso le redini della mia vita in mano e mi sono trovata qua. Come mi sono trovata...Cioè io...mi ricordo che avevo un dolore, lo dissi al mio medico e mi disse facciamo un'ecografia. Facciamo questa ecografia e risulta questa massa al surrene" (P1, 53aa, riga 93).

"perché avendo un padre padrone, già era un padre padrone da quando c'era mia mamma dopo la morte di mia mamma mi voleva segregare in casa, voleva segregare in casa non mi potevo muovere di casa solo per, solo per fatti suoi.....andare a fare tutte le sue commissioni andare qua, andare là etc etc. Eh...Eh...[pausa, sospira]" (P1, 53aa, riga 84).

In questa circostanza è evidente il dolore vissuto da questa persona per le modalità con cui da parte di tutto il contesto familiare è stata affrontata la sua condizione. In particolare, dal punto di vista lessicale, colpisce l'utilizzo dei termini "oggetto" e di "segregazione" che rimandano proprio a un'esperienza di distacco da qualcosa, di isolamento e allo stesso tempo l'espressione *oggetto* sembra rimarcare esattamente l'esperienza opposta a quella di essere presenti come "soggetti attivi", rimandando alla passività e alla difficoltà di essere riconosciuti in prima persona e, di conseguenza, di poter partecipare attivamente e negoziare insieme agli altri la propria condizione.

3) Raggiungere un senso di responsabilità verso la propria condizione.

Quando persone con ISC raggiungono l'età adulta è importante che pervengano a una vissuto di responsabilizzazione verso le richieste della propria condizione; ciò può costituire un importante fattore di protezione di fronte alle sfide che la condizione medica pone di fronte a loro.

P1, in questa circostanza, ha potuto ricordare un' esperienza positiva nei confronti della sua condizione rispetto proprio all'opportunità di prendersi cura di se stessa, assumendo la sua questione medica e soggettiva come una sua responsabilità; i trattamenti ricevuti in ospedale le hanno permesso di fare una nuova esperienza di se stessa.

“Ho dovuto lottare, ho dovuto litigare perché non volevano che io venivo al policlinico. Perché poi a un certo punto ho preso le redini della mia vita in mano e mi sono trovata qua. [...]“Poi grazie al policlinico ho visto per alcune volte il ciclo mestruale, l'ho visto, anche se per poco tempo, ma e per me è stata una gioia avere il ciclo mestruale.” [...]È stato molto importante...Oggi questo aspetto si è chiarito, ok, io sono donna, sono...unica cosa è che c'ho questa situazione che non mi ha fatto vivere e ancora oggi non mi fa vivere. (P1, 53aa).

Alla luce di questo estratto c'è da considerare che gli aspetti che continuano a rendere difficile la vita di P1 che, in particolare, riguardano l'impossibilità a poter vivere la propria vita a causa dell'impedimento connesso, da un lato, all'aspetto atipico dei suoi genitali e dall'altro, come già sottolineato in precedenza, dalla mancanza di accettazione della sua condizione da parte delle sue potenziali partner.

P3 descrive, invece, ancora nell'ottica di una negoziazione, il raggiungimento di una sua condizione di indipendenza, in questo caso sia nei confronti del trattamento, ma anche per quanto attiene alla sua condizione in generale, sentendo la necessità di raggiungere una comprensione in prima persona.

“Si. combattevano con me....ti devi prendere la medicina se no altrimenti ti puoi sentire male quindi prenditi la medicina non ti dimenticare quindi su questo campo erano un poco assillanti la medicina, la medicina, la medicina, però poi sono diventata indipendente, cioè la medicina ormai me la prendo così in automatico perché ormai sono abituata a prendere la medicina però quando ero piccola...è sempre una

questione di quando ero piccola, perché quando ero piccola è stato più traumatico” (P3, 26aa, riga 67).

“Poi ho capito, ho compreso ho fatto delle ricerche mi sono informata pure solo io sulla stessa sulla cosa che avevo io perché comunque sì questo è un fogliettino ma io ho le cartelle a casa di tutte le operazioni che ho fatto quindi non è che, tu tieni...ti sei documentata su un fogliettino da leggere e basta...no no...io ho tutte le cartelle e le hanno anche loro qua, perché se non sbaglio feci le copie a B e le portai qua a fargli vedere e ce le ho io a casa pure. Quindi io sono super documentata su quello che io tengo, sulla mia patologia. Quindi perciò ho detto alla fine ho compreso, basta è finita là. Dico, ok ce l’ho, non posso fare niente più. Niente...no niente più a livello quotidianamente...no, niente più perché io alla fine ce l’ho alla fine ce l’ho, basta, ci devo vivere. Mo...si va avanti” (P3, 26aa, riga 72).

In questo lungo stralcio P4, in maniera molto implicita, P4 segnala un passaggio fondamentale dall’età infantile all’età adulta:

“Perché non facevo la cura nel modo adeguato perché ero abituata che mia mamma mi dava lei la medicina, quindi quando lei mi diceva hai preso la pillola? io dicevo sì sì. però casomai non me la pigliavo, me la dimenticavo, perché ero piccola. Però questo è, da un punto di vista psicologico e comunicativo ci sono tante barriere... e quindi infatti io dico sempre pure al policlinico ho discusso con qualcuno scusa ma quando ti facevano le lezioni di comunicazione al paziente ma tu arò stiv? Io rispetto il lavoro dei medici perché loro...è grazie a loro che sto qui e che possiamo parlare di questo però fondamentalmente tante persone si trovano mortificate e poi stanno male proprio grazie a questi incontri (P4, 36aa, riga 22).

Inoltre, in quest’ultimo passaggio viene segnalato anche quanto sia importante la relazione con il medico che in questo caso, può finire con l’assumere un ostacolo nel processo di acquisizione di una maggiore consapevolezza personale e di maggiore disponibilità ad affrontare la propria condizione con maggiore responsabilità.

P5 riesce a rendere bene quanto, in alcune circostanze, possa essere necessario mantenere una prossimità nei confronti dei genitori.

“Che non è che posso andare sicuro, non è che posso portarmi una mamma appresso in una vacanza con i miei amici o sbaglio? Cioè è una cosa che devo limitare. Si immagino il divertimento però poi dico...però solo i viaggi in cui c’è molto stress cioè può anche essere che non mi succeda però se poi mi succede rovino sia la vacanza a me e penso anche a loro cioè visto che non si aspetterebbero, perché poi io

non è che racconto a tutti quello che ho cioè non è che mi piace esporre il problema perciò mi limito a dire l'essenziale, nel senso non posso venire per determinati problemi e basta non è che mi metto a spiegare tutto"

In quest'ultimo passaggio, inoltre, viene sottolineata anche la presenza di una serie di "limitazioni", dovute a causa della propria condizione. Sebbene tali limitazioni possano comportare delle difficoltà e degli ostacoli oggettivi, si può anche considerare il senso di responsabilità che emerge a un certo punto nel prendere atto e coscienza della propria situazione, collocandola, eventualmente, in una determinata fase della propria vita, proteggendosi in modo adeguato; certamente, allo stesso tempo è tutt'altro che semplice elaborare, nella propria esperienza vissuta, l'esistenza di una tale situazione e, di conseguenza, i limiti posti alle proprie aspirazioni personali e ai propri desideri si possono tradurre sul piano emozionale in un vissuto di sofferenza, dolore e rabbia.

La categoria dedicata a "raggiungere un senso di responsabilità verso la propria condizione", anche in questo caso, è stata determinata attraverso un processo di variazione d'esempio e di analisi post-strutturale. In questo caso, due stralci riguardano P2 che ammette di non essere ancora sufficientemente in grado di assumere delle responsabilità nei confronti della sua condizione:

"Assolutamente niente....non è un pensiero prioritario la mia salute e quello che può comportare. Questa è la cosa brutta la cosa brutta è questa, che io dovrei amarmi di più proprio per il fatto che comunque sono un soggetto un po' particolare" (P2, 31aa, riga 53).

Da questo punto di vista, anche il mantenimento di uno scarso livello di aderenza nei confronti della farmaco può indicare la questione del raggiungimento della propria responsabilità; come testimoniato da P6:

"Diciamo che non è che la vivo....mi faccio un problema più di tanto....però non un disagio, nemmeno, però è una cosa che mi devo sforzare di ricordare e quindi per questo a volte mi aiuta mia madre a farmi ricordare, non è che lo considero uno sforzo... però comunque parecchie volte può succedere che mi dimentico e quindi mamma mi aiuta" (P6, 30aa, riga 311).

Alla luce di questi dati appare importante riflettere su quali elementi consentano di supportare il benessere di queste persone a lungo termine e su quali processi psicologici possa essere utile intervenire.

4.5. Discussione e implicazioni dello studio

Un aspetto che in primo luogo va evidentemente sottolineato con grande attenzione riguarda il fatto che le persone che sono state reclutate all'interno di questo studio provenivano tutte dall'invio dell'endocrinologo e che, inoltre, si tratta di soggetti che hanno espresso comportamenti di aderenza nei riguardi delle indicazioni medica, come ad esempio, presentandosi con costanza ai controlli di routine stabiliti insieme ai medici, manifestando disponibilità nei riguardi delle proposte terapeutiche avanzate da parte dell'equipe medica e, ancora, accettando di partecipare a una ricerca che riguardava anche l'esperienza vissuta della loro condizione. Pertanto, i risultati conseguiti e le riflessioni che ne sono derivate devono essere inquadrati tenendo conto di tali particolari condizioni che hanno caratterizzato il *setting* di questo progetto di ricerca.

Per quanto attiene alla prima "essenza" evidenziata, ovvero "la riduzione dell'aspetto atipico dei genitali vissuta come apertura alle possibilità del futuro (di vivere in un genere "normativo")", può essere interessante sottolineare come nella prima fase di analisi sia emerso, quale elemento costitutivo, "la riduzione dell'aspetto atipico dei genitali come apertura alle possibilità del futuro"; tuttavia, l'ulteriore analisi post-strutturale condotta sulle interviste trascritte, ha consentito di comprendere che tali vissuti risultavano determinati da una stretta reazione con il contesto socio-culturale. La possibilità di vivere in un *genere* "normativo". Da questo punto di vista, laddove il corpo non rientra in una delle categorie binarie del sesso inteso in quanto operatore *dicotomico* maschile/femminile, l'intervento chirurgico genitale "correttivo" o "normalizzante" consente di rendere possibile l'adattamento ad un genere definito che consente l'inserimento e la partecipazione sociale, creando così una senso di "apertura verso possibilità future" (di una vita all'interno di una delle categorie di genere). Allo stesso modo, è possibile interpretare il vissuto soggettivo di

rilievo nei riguardi della terapia ormonale, la cui azione terapeutica è dedicata a sopprimere le quantità in eccesso di androgeni, nel senso di un intervento “correttivo”/“normalizzante”. Questi interventi medici, pertanto, vengono vissuti come qualcosa che può essere considerato anche doloroso, rischioso e che crea incertezza ma, allo stesso tempo, l'intervento è percepito come il *male minore*, se posto a confronto con ulteriori opzioni alternative, come per esempio quello di non potersi situare all'interno di un *genere* determinato. Dal momento che genitori e medici appaiono come coloro che rassicurano, rinforzando il discorso sull'importanza di tale tipo di intervento questi interventi, si inseriscono, certamente, anche sul versante di un vissuto in parte *costrittiva* rispetto alla chirurgia come testimoniato ad alcuni degli estratti presentati e che danno una misura di questo costante processo di costante *allineamento* al genere femminile.

In generale, l'atteggiamento nei confronti della chirurgia genitale di donne con ISC nella forma classica può probabilmente dipendere da una varietà di fattori somatici e psicosociali come, ad esempio: il grado della mascolinizzazione genitale alla nascita (e nelle fasi successive dello sviluppo); la rigidità riguardo alle aspettative del sesso binario (somatico) e (psicosociale) a seconda della cultura di provenienza (della sua subcultura e classe sociale); il grado specifico di stress che i genitori hanno sperimentato alla nascita del bambino*; in quale misura sono stati gestiti altri aspetti somatici di ISC (ad esempio, irsutismo, la profondità della voce); il grado di virilizzazione del comportamento di genere; le esperienze di stigma nelle varie fasi del suo sviluppo (Meyer-Bahlburg, comunicazione personale).

In relazione al *timing* dell'intervento chirurgico è possibile ipotizzare che la posizione a favore di un intervento precoce sia stata maggiormente sostenuta da quanti hanno maggiori aspettative nei confronti dell'armonizzazione del binomio sesso/genere, in particolare nelle persone orientate in senso tradizionale, o appartenenti a basso livello socioeconomico e di relativamente bassa istruzione, o in contesti dove lo stigma nei confronti di soggetti intersessuali si può manifestare al maggior livello. Sebbene, stando alla revisione della letteratura, nell'Europa Occidentale e nell'America del Nord, alcuni attivisti sostengano con forza la posizione in favore di un intervento chirurgico precoce sia connessa soprattutto alla necessità dei genitori di ridurre

il loro stress, non è possibile dimenticare gli *effetti negativi dello stigma sociale* che può essere rivolto nei confronti di quei soggetti appartenenti a gruppi minoritari (minority stress) (Meyer-Bahlburg, comunicazione personale; Meyer, 2003).

Rispetto alla questione della dimenticanza degli interventi ricevuti nel corso dell'infanzia, tale elemento può far riflettere sulla specifica struttura cognitiva/cerebrale del bambin*, e dalla sua immaturità, ma può indicare anche il fatto che durante queste fasi di vita non sia spiegato nulla al bambin* sia per quanto riguarda la sua condizione e, più specificamente, nei confronti della terapia e della chirurgia; inoltre, è possibile considerare che gli interventi effettuati in fasi di vita “precoci” coincidono con una fase in cui il bambin* non è ancora consapevole delle questioni di *genere* e non è ancora consapevole del ruolo dei genitali nel sesso/genere e nella riproduzione, né in grado o in necessità o in fornire spiegazioni ai coetanei (Meyer-Bahlburg, comunicazione personale).

Per quanto attiene all'essenza definita come “sostegno reciproco (nella famiglia, in ambito medico, sociale) che aiuta a costruire la speranza e ridurre la discriminazione” appare di grande importanza sottolineare questo aspetto che si inserisce nel quadro di una condizione medica cronica. Come probabilmente accade anche in altre condizioni croniche, si può manifestare, infatti, il bisogno che venga riconosciuta la soggettività della persona portatrice della condizione; questo aspetto molto importante, riguarda tutti i contesti relazionali: famiglia, operatori del contesto sanitario, contesto sociale allargato.

Infine, per quanto attiene al raggiungimento di un “senso di responsabilità verso la propria condizione”, anche in questo caso, tale elemento appare in connessione con gli aspetti cronici presentati dalla condizione medica ma, più ancora in particolare, appare riguardare da vicino la questione del trattamento e le modalità di come avviene il trattamento. Infatti, per quanto riguarda il trattamento ormonale delle persone con ISC, è necessario tenere presente che i genitori e, in seguito, ai pazienti, viene sempre e costantemente ricordato dai medici i rischi per la propria vita a cui si può andare incontro (le crisi adrenale) se il farmaco non viene assunto precisamente nelle dosi e negli orari prescritti o se le dosi non vengono regolate quando il bambino è malato o si trova sotto uno stress intenso. Tale aspetto, dunque, può indicare che tale aspetto del

trattamento ormonale costituisce una questione cruciale e caratterizzante l'esperienza di queste persone.

4.6 Conclusioni

Alla luce del lavoro condotto attraverso le interviste e la successiva analisi fenomenologico-descrittiva, è stato possibile definire l'emergenza di 3 essenze che hanno caratterizzato l'esperienza vissuta delle persone con cariotipo XX che presentano ISC nella forma classica da noi intervistate. Come detto, la struttura dell'esperienza vissuta in relazione alle tematiche oggetto di questo studio risulta organizzata nelle seguenti essenze concettuali: 1) La riduzione dell'aspetto atipico dei genitali è vissuta come apertura alle possibilità del futuro (di vivere in un genere "normativo"); 2) Il sostegno reciproco (nella famiglia, in ambito medico, sociale) aiuta a costruire la speranza e ridurre la discriminazione; 3) Raggiungere un senso di responsabilità verso la propria condizione è un fattore di protezione in età adulta.

Alla luce di ciò è possibile concludere che i soggetti che mantengono a lungo termine uno maggiore controllo medico possono manifestare una preferenza e soddisfazione nei riguardi della "normalizzazione" dei propri genitali in età precoce ed esprimere una definita identità di genere femminile. Sulla base delle attuali prove scientifiche, non è possibile formulare dichiarazioni definitive basate sulle evidenze relative alla tempistica dell'intervento. Tuttavia, l'interdisciplinarietà di questo studio fa riflettere sull'opportunità che il mondo medico e quello delle associazioni approfondiscano un dialogo volto al confronto e all'eventuale superamento dei conflitti talvolta emersi su tali questioni.

La chirurgia genitale "correttiva", "normalizzante" o "gender-confirming" nei confronti di individui con atipicità genitale alla nascita continua ad essere una questione controversa per quanto riguarda la sua applicazione, la tempistica e le tecniche impiegate (Meyer-Bahlburg, 2015).

Alla luce delle variabilità presente in letteratura sulla questione degli interventi chirurgici, e alla luce del materiale empirico raccolto, possiamo ipotizzare che persone con ISC in forma classica possano vivere come

positivamente l'indirizzamento precoce verso una identità femminile e che, a lungo termine, maggiore soddisfazione venga trovata anche in corrispondenza di una maggiore disponibilità a essere seguiti dal punto di vista medico. Tuttavia, proprio alla luce delle questioni aperte in letteratura, ci possiamo interrogare sulle ragioni che portano a manifestare tale preferenza nei confronti di un intervento chirurgico genitale precoce e risolutivo in senso femminile. È possibile che tale fenomeno possa giustificarsi attraverso *l'interiorizzazione di un sistema binario sociale/pressione sociale* che può, a sua volta, determinare la presenza di uno *stigma interiorizzato* nei confronti della propria condizione medica. Se in letteratura è stato proposto il concetto di *vergogna* per descrivere alcune delle esperienze fatte da persone con ISC (Engberg, 2016) andrebbe presa in considerazione la complessa relazione tra il soggetto e le aspettative sociali, soprattutto per quanto attiene all'appartenenza a una categoria di genere. Inoltre, come detto, è da tenere in considerazione i processi che conducono alla circolazione di discorsi familiari, medici e anche sociali che agevolano, sostengono e caratterizzano la costruzione di narrazioni condivise, possono determinare il sistema di valori che vengono condivisi e trasmessi nell'ambito familiare.

In conclusione, è possibile concordare con coloro che, sulla base delle attuali prove scientifiche, non giungono a formulare dichiarazioni definitive basate sulle prove relative alla tempistica dell'intervento (Meyer-Bahlburg, 2015; DiSandro, Merke & Rink, 2015, Eckoldt-Wolke, 2014). Le preoccupazioni etiche, come il diritto del bambino ad un futuro aperto (Kon, 2015) e il rispetto dell'autonomia del paziente (Belmont Report, 1979), non implicano che tutti gli interventi chirurgici debbano essere automaticamente posticipati fino all'età del consenso. Allo stesso modo, date le segnalazioni di effetti collaterali prodotti dalla medicalizzazione *dell'intersessualità* provenienti da singoli pazienti, si rende necessario condurre ricerche che siano sistematiche su tali condizioni e sviluppare interventi psicosociali con efficacia dimostrata, se possibile, prima di creare un nuovo protocollo che prevederebbe la completa posticipazione o eliminazione di tali interventi (Meyer-Bahlburg, 2015).

Questi risultati raggiunti da questo studio appaiono rilevanti poiché intendono gettare, altresì, un ponte tra le *due anime* presenti all'interno della ricerca impegnata nel campo di soggetti *intersessuali*: da un lato, vi è l'aspetto

medico, che rappresenta le questioni e le domande relative agli interventi (farmacologici e chirurgici): fino a che punto essi risultano utili e giustificati? Dall'altro, vi sono i diritti dei pazienti a ricevere trattamenti che siano funzionali e che, dunque, non siano unicamente volti a minimizzare l'ansia nei confronti della loro diversità (di medici e genitori e nei confronti del più ampio contesto sociale).

Abbiamo utilizzato metodi qualitativi in modo da ottenere una forma di conoscenza approfondita dell'esperienza vissuta in prima persona di persone con ISC sulla loro condizione. Allo stato attuale delle conoscenze, e sulla base dei risultati delle evidenze raggiunte attraverso questo studio, affermiamo che non abbiamo riscontrato dati sufficienti a sostenere la completa eliminazione di interventi chirurgici e che la questione del tempo (timing) deve essere attentamente presa in considerazione. Alla luce di tali considerazioni, la posticipazione degli interventi in attesa del raggiungimento dell'età del consenso informato potrebbe non costituire, per sé, un effettivo miglioramento della esperienza di persone che presentano questa condizione.

Infine, occorre tenere in debita considerazione le limitazioni intrinseche al presente studio. In primo luogo va sottolineato che il reclutamento dei pazienti è avvenuto presso un unico servizio di endocrinologia; accanto a questo, inoltre, va debitamente tenuto conto del fatto che i soggetti incontrati sono persone che, in linea di massima, hanno deciso di seguire con puntualità il piano terapeutico esprimendo una certa aderenza alle terapie e hanno accolto la proposta di ricerca; va considerato, d'altra parte, che il gruppo di soggetti che è stato raggiunto è piuttosto ridotto in quanto a numerosità sebbene tale gruppo abbia presentato delle caratteristiche di sufficiente omogeneità e allo stesso tempo di sufficiente variabilità. Infine, nonostante tale varietà, non è stato possibile intervistare soggetti con età superiore, ad esempio, a 60 anni, o soggetti cresciuti e sviluppatisi in una direzione maschile per quanto attiene all'identità di genere o al ruolo di genere. Tali aspetti andrebbero presi in considerazione in un ulteriore studio che, eventualmente, sarebbe utile possa prevedere anche l'introduzione di metodologie quantitative che potrebbero avere la funzione di disconfermare, eventualmente, i risultati raggiunti sul piano teorico e qualitativo.

Certamente, alla luce della complessità delle esperienze vissute, e data anche la disponibilità dimostrata da parte delle persone che hanno partecipato a questa ricerca, può essere importante introdurre e considerare la presenza di uno psicologo che, al di là degli aspetti più strettamente psico-terapeutici, possa occuparsi del monitoraggio a lungo termine in corrispondenza del follow up di tali pazienti in modo da poter accompagnare gli utenti e l'equipe medica stessa nella presa in carico prolungata di tale condizione medico-cronica.

5. L'esperienza vissuta da persone con Iperplasia Surrenale Congenita nel passaggio a idrocortisone a rilascio modificato²⁰

5.1. Background 1. ISC in quanto condizione medica cronica

L'Iperplasia Surrenale Congenita (d'ora in poi ISC) è una condizione medica che si trasmette per via ereditaria, autosomica recessiva, e può colpire entrambi i sessi. Dal punto di vista biologico, tale condizione è causata da una mutazione genetica che si traduce in un difetto enzimatico che coinvolge la sintesi degli ormoni prodotti dalle ghiandole surrenaliche e comporta l'alterazione della biosintesi del cortisolo (Warrell, 2005; Stout *et al.*, 2010). La carenza del cortisolo, all'interno del quadro della ISC, determina la iper-produzione di ormoni androgeni; in alcuni casi è possibile che insieme alla carenza di cortisolo sia associata anche un'ulteriore carenza di ormoni del gruppo dei mineral-corticoidi.

L'alterazione genetica connessa al deficit dell'enzima 21-idrossilasi (21OHD) nella corteccia surrenalica rappresenta la causa di oltre il 90% dei casi di ISC (Balsamo *et al.*, 2012). I pazienti con 21OHD sono tradizionalmente suddivisi in forme classiche (CL), tra cui una severa, con perdita di sali (PS; 75%) e una moderata, con virilizzazione semplice (VS; 25%), entrambe caratterizzate da virilizzazione prenatale/neonatale nei neonati di sesso femminile, e in forme non classiche (NC), a loro volta suddivisibili in forme sintomatiche, con manifestazioni cliniche le quali si possono presentare *ad età variabili nel corso della vita*, e forme asintomatiche. La forma classica ha un'incidenza a livello mondiale di circa 1:15000 nati, con una frequenza corrispondente di eterozigoti pari a 1:604. L'incidenza della forma non classica è circa 1:1000 nella popolazione Caucasica generale, con una frequenza di

²⁰ Lo studio qui presentato fa parte di un più ampio progetto di ricerca interdisciplinare dal titolo "Valutazione prospettica della qualità di vita e della funzionalità psicologica in pazienti con ISC dopo switch dalla terapia con glucocorticoidi convenzionali ad idrocortisone a doppio rilascio" condotto presso il Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Sezione di Endocrinologia, dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

portatori di 1:105 (Balsamo *et al.*, 2012). Quando la forma classica di ISC si presenta nelle neonate è possibile osservare la manifestazione di genitali esterni che possono variare da una lieve ipertrofia del clitoride fino ad una completa virilizzazione (Prader I-V). Nei maschi, che presentano genitali normali, le manifestazioni cliniche possono essere confuse con una stenosi ipertrofica del piloro, un'ostruzione intestinale, una malattia cardiaca o altre cause di difficoltà di crescita. I maschi presentano dei genitali esterni virilizzanti, a volte di dimensioni lievemente aumentate e più pigmentati; pertanto, gli unici sintomi presentati dai maschi sono relativi alla cosiddetta *insufficienza surrenalica*²¹.

Condizioni di insufficienza surrenalica possono essere osservate in corrispondenza di un deficit nella produzione di ormoni steroidei da parte delle ghiandole surrenali; inoltre, la carenza di cortisone può comportare una riduzione nella produzione di aldosterone (un mineralcorticoide) il quale svolge la funzione di regolazione della conservazione del sodio, di secrezione del potassio e di ritenzione idrica. La mancanza di ormoni corticosteroidi può provocare, dunque, sintomi da insufficienza surrenalica come debolezza, abbassamento della pressione, dimagrimento, colorazione scura della pelle, abbassamento della temperatura corporea, nausea, vomito, diarrea, fino ad arrivare al collasso cardio-circolatorio (Merke, 2008; Balsamo, 2012).

Pertanto, per quanto attiene al piano clinico, alcuni sintomi riscontrabili nel quadro dell'Iperplasia Surrenale Congenita presentano alcune similitudini con il quadro clinico che si osserva nelle condizioni di insufficienza adrenale benché, come detto, si differenzino da queste dal momento che i sintomi di insufficienza surrenalica risultano generalmente variabili dal momento che nella ISC vi è pur sempre una almeno minima produzione di cortisolo; inoltre, ciò che marca specificatamente la condizione di ISC è la presenza di una iper-produzione

²¹ Possiamo distinguere una *insufficienza surrenalica acuta* e una *forma cronica*. L'insufficienza surrenalica acuta può manifestarsi a tutte le età; l'esordio è spesso improvviso e nel quadro clinico iniziale possono presentarsi dolore addominale, nausea, vomito e febbre. In assenza di trattamento, lo shock e l'emorragia surrenalica bilaterale possono portare rapidamente alla morte. Non è nota la prevalenza (Fonte: Orphanet). Viceversa, l'insufficienza surrenalica cronica, nota anche come malattia o morbo di Addison [dal nome del medico Thomas Addison che per primo la descrisse nel 1849 (Ten et al., 2001)], è da considerarsi come la forma primitiva di insufficienza corticosurrenale cronica derivante da una severa riduzione, a carattere permanente e irreversibile, della secrezione degli ormoni elaborati dal corticosurrene. Può presentarsi attraverso sintomi relativamente poco specifici, come dolore addominale e debolezza, ma in determinate circostanze, questi possono evolvere con attacchi acuti gravi con conseguenze similari a quelle della insufficienza surrenale acuta.

di ormoni androgeni. Ciascun soggetto che presenta una condizione di ISC può dunque manifestare caratteristiche specifiche e individuali al di là delle complicanze comuni tra cui è possibile ricordare la bassa statura, il sovrappeso/obesità, l'infertilità, la possibilità che si sviluppino neoplasie, l'osteoporosi e una ridotta qualità della vita (Choi & Yoo, 2017).

Come recentemente riportato nell'ambito della letteratura internazionale a proposito della gestione medico-farmacologica di tale condizione, un aspetto cruciale riguarda l'imperfezione delle attuali terapie mediche a ripristinare completamente il benessere e la performance giornaliera integrando a sufficienza, e secondo modalità fisiologiche, gli ormoni di cui viene sofferta la carenza (Bleicken, 2010; Quinkler 2012).

Il trattamento sostitutivo indicato per le persone con ISC, il quale ha per obiettivo la soppressione degli androgeni in eccesso e, allo stesso tempo, sopperire all'insufficienza surrenale (Merke, 2008; Sandberg et al. 2010) risulta, dunque, "intrinsecamente imperfetto" dal momento che la terapia non riesce a "mimare" completamente il ritmo tipico del cortisolo e garantire un ciclo diurno simile a quello delle persone non affette da ISC (Quinkler et al., 2012; 2015). In tal senso, dunque, le terapie con glucocorticoidi sono attualmente definite come *sub-ottimali* dal momento che, in molti casi, risulta di grande difficoltà ridurre il livello degli androgeni in eccesso pur mantenendo un equilibrato livello dei glucocorticoidi; inoltre, le terapie possono comportare un eccesso di glucocorticoidi, fenomeno noto con il termine *ipercortisolismo*, o portare, in alcuni casi, a un eccesso di androgeni o una combinazione di questi stati (Merke, 2008).

Come già ricordato in precedenza, inoltre, in quelle condizioni di ISC in cui si verifica anche una concomitante perdita di sali il trattamento comprende l'integrazione di mineralocorticoidi i quali comportano ulteriori complessità nella gestione della terapia (Reisch & Quinkler, 2011).

Così come per gli aspetti fisiologici, i principi che indirizzano le modalità di gestione della terapia degli adulti con ISC condividono molti aspetti con quelle per i bambini con ISC; tuttavia, le differenze si riferiscono a parametri relativi alla crescita, allo sviluppo del pubertà e alla fertilità. Inoltre, rispetto a quanto avviene durante l'età pediatrica, la cura degli adulti è spesso individualizzata e

può tenere maggiormente conto delle scelte e delle preferenze del paziente (Auchus, 2010).

Alla luce di tali ragioni, la questione della terapia di persone che presentano ISC, può essere considerata una questione sui cui prestare una particolare attenzione. Come già evidenziato nel corso dello studio empirico presentato nel capitolo precedente, nel corso dell'analisi fenomenologico-descrittiva dell'esperienza vissuta da persone che presentano una condizione di ISC in forma classica, è stato possibile evidenziare che la terapia sostitutiva e la sua gestione rappresentano degli elementi cruciali per chi vive tale condizione. La terapia sostitutiva, infatti, richiede un processo di adattamento non soltanto sul piano medico-clinico, bensì psicologico, sia per quanto attiene il significato soggettivo attribuito al medicamento cui occorre aderire²² sia per le conseguenze che la terapia può comportare sulle abitudini della vita quotidiana (per quanto attiene alla organizzazione della posologia e la regolazione delle dosi in situazioni di stress). In questo senso, questo secondo lavoro empirico sarà focalizzato sull'esperienza di persone con ISC di sesso maschile e femminile, presentanti la forma classica o non classica, in relazione alla terapia sostitutiva.

²² Con il termine *compliance* si indica “la misura in cui il comportamento del paziente corrisponde alle raccomandazioni della prescrizione medica; l'utilizzo di questo termine è in declino poiché implica la mancanza di coinvolgimento del paziente (Horne, 2005). Con il termine *aderenza*, viceversa, può essere definito il grado con il quale il comportamento di un soggetto (assumere un farmaco, seguire una dieta e/o modificare il proprio stile di vita) corrisponde a quanto concordato con l'operatore sanitario. L'adesione, a differenza della *compliance*, richiede sempre l'accordo del paziente rispetto a quanto gli viene indicato e dunque comprende numerosi altri comportamenti, in qualche modo legati alla tutela della salute, che vanno ben oltre la semplice assunzione dei farmaci prescritti, ovvero contiene in sé l'idea di una vera e propria alleanza e condivisione terapeutica (WHO, 2003). Negli ultimi anni è stato possibile osservare anche la comparsa del termine *concordanza* (*concordance*) prevalentemente impiegato nel Regno Unito che è stato definito come il processo di consultazione, in cui il medico e il paziente assumono decisioni terapeutiche incorporando le reciproche prospettive; in questo senso, tale termine include anche il processo comunicativo tra medico e paziente (Horne, 2005).

5.2. Background 2: Aspetti psicologici coinvolti nel trattamento ormonale sostitutivo per la ISC

Come sostenuto da Anchus (2010) la terapia sostitutiva a base di glucocorticoidi riveste un'importanza centrale nella terapia dell'adulto con ISC da 21-idrossilasi sebbene molti pazienti possano avere la tendenza ad abbandonare o a trascurare il loro trattamento anche per lunghi periodi. L'*idrocortisone* può essere considerato il trattamento di elezione per tali condizioni in età adulta essendo considerato, altresì, come il farmaco più sicuro a lungo termine similmente a quanto avviene nel caso di condizioni di insufficienza surrenalica (Anchus, 2010). Nel caso della ISC, generalmente, il trattamento a base di idrocortisone viene assunto attraverso un regime costituito da 3 dosi giornaliere il quale, come segnalato in letteratura, può costituire un parziale ostacolo alla corretta conduzione della terapia dal momento che, ad esempio, nel caso degli adulti, gli impegni che si presentano nel corso della giornata possono rendere più complessa l'assunzione del farmaco agli orari prestabiliti. In altre circostanze, viceversa, il trattamento può essere adattato a due dosi giornaliere di idrocortisone, la mattina e il primo pomeriggio (a seguito del pasto di mezzogiorno) (Anchus, 2010).

È rilevabile in letteratura che l'uso a lungo termine di altri preparati a base di glucocorticoidi sintetici come, ad esempio, *prednisone*, *prednisolone*, *metilprednisolone* e *dexametasone* possa essere associato a sindrome di Cushing iatrogena (Charmandari *et al.*, 2001). Inoltre, l'eccesso cronico di ACTH, sovrapposto alla terapia cronica di glucocorticoidi, assunto spesso a dosi *suprafisiologiche*, potrebbe comportare un altro rischio di complicazioni a lungo termine per i pazienti che presentano ISC da 21 idrossilasi (Merke, 2008) tra cui possono essere qui citati l'ispessimento delle ghiandole surrenali, eventuali tumori surrenali, una prevalenza aumentata di ipertensione (rinvenuta in particolare in adolescenti e negli adulti), questioni riguardanti la densità minerale ossea ridotta che a lungo andare può portare a osteoporosi, una maggiore prevalenza di intolleranza al glucosio, obesità e dislipidemia che negli adulti possono aumentare il rischio di malattie cardiovascolari. Tali questioni di salute sono simili a quelle che si creano in soggetti con insufficienza surrenale curati per la malattia di Cushing dopo un follow-up a lungo termine.

Soprattutto, occorre tenere in considerazione la maggiore vulnerabilità alle altre malattie che le persone con questa condizione possono presentare.

Seguendo Anchus (2010), è possibile affermare che le persone con questa condizione debbano prestare particolare attenzione anche a causa delle concomitanti questioni di salute che possono interessare gli organi coinvolti dalla ISC; questo aspetto riguarda ovviamente sia la salute di persone di sesso femminile che le persone di sesso maschile anche se occorre effettuare una precisazione rispetto alle specificità secondo il sesso/genere della persona.

In particolare, infatti, per quanto riguarda le donne, a età standard e in modo regolare, è cruciale sottoporsi in maniera scrupolosa a esami mammografici; per gli uomini, viceversa, risulta di primaria importanza effettuare regolari controlli di screening per la valutazione della salute della ghiandola prostatica. Inoltre, sia per gli uomini che per le donne è necessario sottoporsi a screening della pressione sanguigna e del colesterolo, nonché del colon, evitare il fumo e seguire uno stile di vita sano. Questi aspetti, oltre a rivestire una certa importanza sotto il profilo strettamente medico-clinico, rivestono anche una grande importanza sul piano psicologico dal momento che, ad esempio, le dosi di glucocorticoidi devono essere modulate e aggiustate in caso di eventi particolari come, ad esempio, sottoporsi a eventuali chirurgie, situazioni di malattia acuta, in caso di febbre alta, vomito, diarrea, stress.

Nelle donne con ISC da 21 idrossilasi, si pongono due ulteriori questioni: 1) le conseguenze dovute all'eccesso di androgeni; 2) le conseguenze se si sta cercando di avere un figlio (Anchus, 2010).

Stando all'esame della letteratura, è possibile notare che l'eccesso di androgeni può costituire un problema per le donne ma il grado e le sue conseguenze cliniche possono variare notevolmente. In particolare, se nel corso dell'infanzia non vi è stato un controllo continuo e adeguato il paziente adulto può presentare una maggiore vulnerabilità all'eccesso di androgeni, probabilmente a causa di una manifestazione maggiore dell'iperplasia surrenale come testimoniato da ricorrenti irregolarità nelle mestruazioni. Nel caso delle donne che cercano di rimanere incinte, l'ISC può comportare alcune difficoltà aggiuntive che dal punto di vista medico vengono generalmente affrontate intensificando la terapia con glucocorticoidi.

Secondo Anchus (2010), per quanto riguarda i soggetti con cariotipo XY che presentano tale condizione, è possibile, rispetto a soggetti di sesso femminile, che questi siano più inclini a trascurare il loro trattamento; tale fenomeno è generalmente interpretato come conseguenza delle minori complicazioni che si presentano nei soggetti di sesso maschile per quanto riguarda lo sviluppo dei genitali e per i minori effetti secondari, dovuti all'eccesso di androgeni, sulla definizione della propria figura corporea. Come sottolineato in letteratura, è possibile che nei soggetti di sesso maschile continuino a essere presenti alcune delle conseguenze a lungo termine della salute di ISC da 21-idrossilasi e della terapia con glucocorticoidi, e la fisiologia e l'anatomia maschile predispongono gli uomini ad alcune questioni per la propria salute. In tal senso, l'eccesso di androgeni adrenale, soprattutto nel caso in cui si presenti con una certa gravità, può portare alla soppressione delle gonadotropine e portare ad atrofia e infertilità testicolare; proprio per tale ragione viene consigliato agli uomini di effettuare regolarmente esami per valutare lo stato di salute delle gonadi (Anchus, 2010).

Pertanto, in generale, le tre principali questioni che si pongono all'adulto con ISC da 21-idrossilasi possono essere definite come: 1) la prevenzione dell'iperplasia e di neoplasie surrenali e gonadiche; 2) la prevenzione delle conseguenze a lungo termine delle terapie sostitutive surrenali e 3) il ripristino della fertilità in coloro che desiderano avere figli. Di conseguenza, l'intensità e la complessità del regime di trattamento viene individuata e modificata nel tempo per soddisfare le esigenze del paziente e nel tentativo di ottimizzare il rapporto rischi/benefici (Anchus, 2010).

Recentemente, hanno iniziato ad essere sviluppate alcune formulazioni di *idrocortisone a rilascio modificato* attraverso cui è stato possibile replicare il ritmo circadiano del cortisolo e ottenere, contemporaneamente, un migliore controllo dei livelli di androgeni del mattino. Queste nuove terapie farmacologiche sono state definite come aventi una farmaco-cinetica promettente e possono offrire un trattamento più efficace riducendo la probabilità di osservare eventi avversi ed effetti collaterali (Chan e Debono, 2010).

Attualmente, Plenadren® rappresenta un farmaco sviluppato in modo da consentire il rilascio modificato di idrocortisone in modo da fornire un profilo

di cortisolo plasmatico che sia quanto più possibile simile al profilo endogeno di cortisolo di soggetti non portatori della condizione di ISC (Johannsson *et al*, 2012). (vedi figura 1)

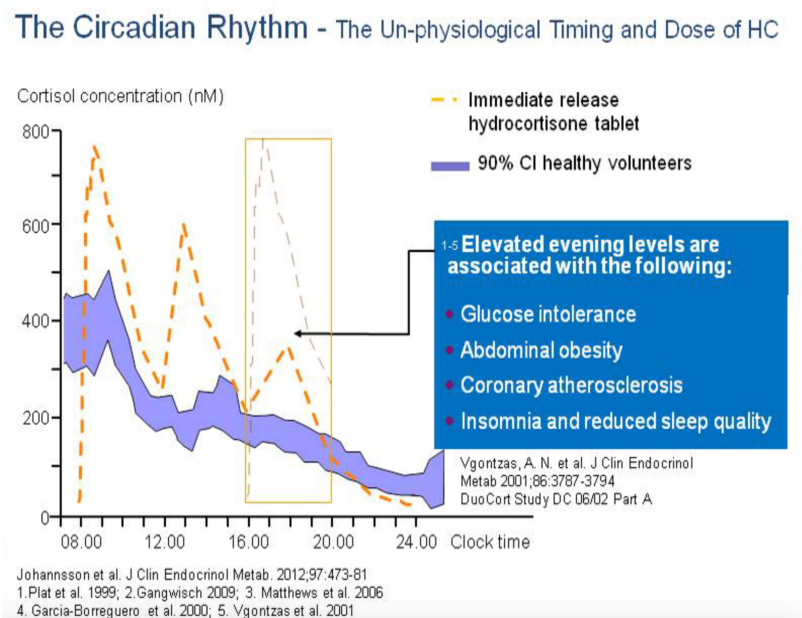


Figura 1

In figura 1 è possibile notare la curva che rappresenta il ciclo fisiologico del cortisolo in un soggetto *sano*, raffigurata con un tracciato di colore viola. La linea tratteggiata, viceversa, indica i classici momenti di “picco” e i momenti di “valle” che si manifestano in corrispondenza dell’assunzione di glucocorticoidi secondo il trattamento classico, ovvero in corrispondenza delle assunzioni della terapia nel corso della giornata. Ad esempio, tre assunzioni giornaliere corrispondono ad altrettanti momenti di picco e di valle, fasi che, sul piano clinico, si traducono in condizioni in cui il soggetto risulta “iper-trattato” e momenti in cui il soggetto risulta “ipo-trattato”; tali oscillazioni, come è evidente, possono incidere sulla qualità di vita dei soggetti con ISC dal momento che, ad esempio, in alcuni momenti il soggetto potrà percepire maggiore forza e energia mentre, in altri momenti, potrà percepirsi stanco e sperimentare la cosiddetta *fatigue*.

È stato stabilito che nei casi di insufficienza surrenale il passaggio all'utilizzo di idrocortisone a rilascio modificato può determinare un incremento della efficacia nel trattamento della insufficienza surrenale (Ekman *et al.*, 2014) ma, allo stato attuale delle nostre conoscenze non è ancora nota l'efficacia in altre condizioni tra cui l'ISC (Quinkler, 2012). Come segnalato da alcuni autori, per molto tempo la mancanza di studi controllati sul confronto tra diversi regimi ha portato i medici a prescrivere, generalmente, le modalità più sicure e fisiologiche, intensificando gradualmente la terapia quando i sintomi e i segni di sotto-trattamento divenivano evidenti (Merke, 2008).

Per quanto attiene alla letteratura sugli aspetti farmacologici relativi alla terapia sostitutiva, Han *et al.* (2013) hanno recentemente affermato che esistono differenze significative per quanto attiene ai livelli della qualità della vita tra gruppi di soggetti trattati con farmaci contenenti principi attivi diversi. Secondo gli autori, inoltre, è importante rilevare come, proprio in virtù del possibile aumento nella somministrazione di glucocorticoidi è possibile osservare l'aumento dei livelli di *adiposità*. Come segnalato, l'eccesso di tessuto adiposo può esercitare un ruolo importante nella determinazione della qualità della vita del soggetto portatore della condizione; l'aumentata adiposità, infatti, unita a fenomeni di maggiore resistenza all'insulina in relazione all'uso di *prednisolone* o *dexametasone* può essere associata a livelli ridotti di qualità della vita (QoL) negli adulti con ISC e, di conseguenza, è da ritenersi come cruciale l'avvio di *trials clinici* volti a stabilire se la scelta del trattamento con glucocorticoidi e/o la perdita di peso possa essere effettivamente un fattore predittivo nei confronti della QoL negli adulti con ISC.

Per quanto attiene agli aspetti psicologici, Engberg *et al.* (2016) in studio dedicato a pazienti di sesso femminile con ISC hanno evidenziato che la condizione di ISC può essere percepita come sufficientemente controllata dal punto di vista medico e più recentemente, Kanhere *et al.* (2015) hanno sottolineato che gli *outcome* psicologici di donne con ISC nella forma classica possono essere ritenuti maggiormente positivi in relazione alla qualità delle cure mediche (in riferimento anche al clima della relazione creatosi con gli operatori sanitari).

Nella letteratura internazionale sono presenti numerosi studi che analizzano l'esperienza di soggetti con insufficienza surrenale, in relazione alla terapia

sostitutiva, ma non sono presenti studi dedicati alla ISC. Come detto in precedenza, sul piano clinico sono molteplici le similitudini tra l'insufficienza surrenale (IA) e l'ISC dal momento che in entrambi i casi risulta cruciale pervenire al mantenimento del miglior livello possibile di aderenza al medicamento, essere preparati a una crisi adrenale (ad esempio portando con sé una dose di idrocortisone aggiuntiva) e adattare le dosi in caso di emergenze mediche.

È stato tuttavia rilevato come i livelli di qualità della vita di soggetti con insufficienza adrenale siano relativamente inferiori a quelli di soggetti con ISC dal momento che nella ISC, come detto, è possibile comunque registrare un seppur minimo livello di produzione di cortisolo. A questo proposito Reisch *et al.* (2011) in uno studio trasversale condotto in Germania, hanno dimostrato che soggetti con Iperplasia Surrenale Congenita possono presentare una compromissione moderata della qualità della vita presentando livelli migliori di adattamento per quello che riguarda gli indicatori della qualità della vita rispetto a soggetti con forme primarie di insufficienza adrenale e talvolta assestarsi a livelli di qualità della vita simili ai gruppi di controllo costituiti da persone che non presentano una condizione medica cronica.

Come sottolineato da Tiemensma *et al.* (2014), i pazienti con insufficienza adrenale possono “odiare” le loro terapie. Le credenze specifiche relativamente alla *necessità (necessity)* di assumere idrocortisone e le *preoccupazioni (concerns)* circa i suoi effetti collaterali sono fortemente associati a una percezione di malattia più negativa in pazienti con insufficienza adrenale. Tiemensma *et al.*, utilizzando il modello della percezione di malattia (Horne e Weinman, 1999; 2002) hanno mostrato come la percezione dei pazienti e le loro credenze sulla salute possono influenzare i processi di pensiero che conducono ad assumere, o meno, un comportamento di aderenza al trattamento. Hayden *et al.* 2015 hanno applicato mediante uno studio qualitativo una valutazione di come le credenze dei pazienti possano modificarsi in relazione all'utilizzo di farmaci diversi per una patologia cronica. Fenomeni di non aderenza al trattamento possono essere osservati laddove le credenze, motivazioni e preferenze dei pazienti portano ad assumere la decisione di non assumere le medicine come prescritto. Il modello basato sulla diade *necessità-preoccupazioni* può offrire una comprensione dei processi psichici che

accompagnano la presa di decisione da parte degli utenti in funzione del peso da questi attribuito alle credenze sulla *necessità del farmaco* rispetto alla credenza sugli *effetti negativi*. Molteplici studi hanno dimostrato che un comportamento di *aderenza* può essere associato alla credenza relativa alla necessità di assumere la terapia e, allo stesso tempo, a minori preoccupazioni nei confronti del trattamento. La ricerca quantitativa su tale modello ha evidenziato quattro possibili outcome in riferimento per quanto attiene agli stili assunti dai pazienti: scetticismo, ambivalenza e indifferenza - i quali sono predittori di un comportamento di tipo non aderente; viceversa, un atteggiamento di accettazione può essere predittore nei confronti di un comportamento di aderenza al trattamento (cfr. figura 2).

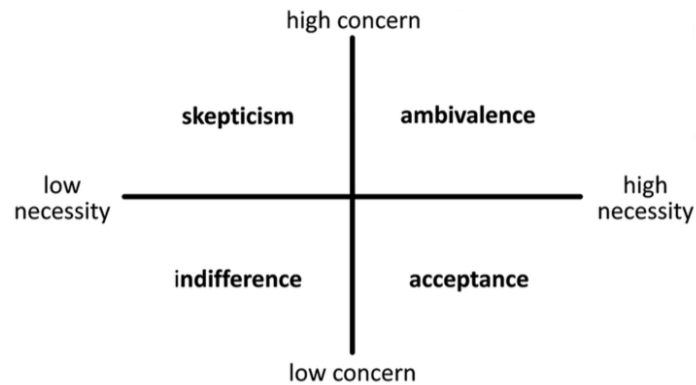


Figura 2: Fonte Hayden *et al.* (2015)

Recentemente, è stata posta in evidenza l'esistenza di profonde interconnessioni tra la *illness perception* (percezione soggettiva di malattia) e i comportamenti di *self-management* (in particolare per quanto attiene all'aderenza alla terapia, ma non solo) in soggetti con insufficienza surrenale. Per i pazienti che presentano insufficienza adrenale risulta cruciale mantenere un adeguato self-management della terapia con glucocorticoidi dal momento che i pazienti con insufficienza surrenalica possono evitare, frequentemente, di assumere il farmaco come prescritto (Chapman *et al.*, 2016).

Chapman *et al.* (2016), in un gruppo di pazienti europei presentanti insufficienza adrenale, hanno osservato una certa frequenza di comportamenti di non aderenza al trattamento, un aumento dei livelli di preoccupazione per i possibili effetti collaterali derivanti dall'assunzione dei trattamenti medici e una minore percezione di soddisfazione per quanto attiene alle informazioni ricevute sul trattamento. Gli autori hanno riconosciuto l'importanza di implementare la qualità della relazione medico-paziente e offrire maggiori informazioni ai pazienti lavorando, in questo senso, sugli aspetti psicologici connessi alla rappresentazione del farmaco, implementando la relazione medico-paziente.

Se fino ad oggi, è stato sottolineato in letteratura il ruolo della qualità della vita in persone con ISC approfondendo, in particolare, le questioni relative a genere e sessualità, dal punto di vista psicologico risultano meno indagate le questioni connesse alla terapia medica e l'adattamento psicologico a lungo termine connesso a tale condizione nonostante, come detto, la terapia costituisca un aspetto cruciale di tale condizione.

5.3. Obiettivo

Descrivere l'esperienza vissuta da parte di soggetti presentanti Iperplasia Surrenale Congenita in relazione alla condizione medica generale con particolare riferimento al trattamento ormonale assunto e all'esperienza di transizione alla terapia a base di idrocortisone a rilascio modificato. Descrivere, inoltre, nell'ambito dell'esperienza vissuta da persone che presentano ISC, i fattori che possono facilitare/ostacolare il processo di adattamento psicologico a lungo termine e il complesso processo di *self-management*.

In generale, il contributo originale che intende apportare questo lavoro è quello di offrire una panoramica sui meccanismi psicologici che possono essere coinvolti nel percorso di elaborazione psicologica della terapia ormonale nell'ambito di una condizione medica cronica e consentire una migliore comprensione dei processi psicologici coinvolti nella aderenza al trattamento.

5.4. Aspetti metodologici

5.4.1. Scelta del metodo

Il presente studio ha previsto l'adozione di una metodologia di ricerca orientata in senso fenomenologico-descrittivo (Giorgi, 1989; 2009) che ha portato alla raccolta di interviste individuali in profondità (Statera, 1982; Smith *et al.*, 2009) rivolte a persone presentanti ISC nella forma classica e non classica, con un cariotipo XX o cariotipo XY, che avessero fatto esperienza diretta di un percorso di transizione verso una terapia a base di idrocortisone a rilascio modificato.

La metodologia di ricerca secondo l'orientamento fenomenologico-descrittivo consente di prestare particolare attenzione alle modalità con cui viene descritto un fenomeno che si presenta alla coscienza, ovvero come esso viene vissuto in prima persona dal soggetto, ponendo l'accento sulle modalità con cui il mondo-della-vita viene descritto dai partecipanti all'indagine. Il soggetto che partecipa alla ricerca viene invitato a offrire una descrizione personale in relazione al tema di interesse dell'indagine; si presuppone che la descrizione del fenomeno prodotta dal soggetto si sia una manifestazione del cosiddetto *atteggiamento naturale*, ovvero il partecipante utilizza il *linguaggio quotidiano* disponibile al fine di fornire una descrizione che rappresenta il dato grezzo della ricerca. Successivamente, il ricercatore, una volta trascritto parola per parola il materiale verbale espresso dal soggetto nel corso dell'intervista si rivolge alla lettura dell'intervista assumendo l'atteggiamento della *riduzione fenomenologica scientifica* (Giorgi, 2014) che ha un obiettivo psicologico e specifico. In questo senso, la *riduzione fenomenologica scientifica* e la *riduzione trascendentale*, quest'ultima, viceversa, di matrice filosofica Husserliana, sono tra loro distinguibili dal momento che mentre nella *riduzione trascendentale* utilizzata da Husserl l'obiettivo era quello di raggiungere una conoscenza "universale" e valida relativamente ai fenomeni di cui si fa esperienza (Giorgi, 1989), viceversa, come detto, la *riduzione fenomenologica scientifica* ha un obiettivo psicologico e specifico. Successivamente alla *riduzione fenomenologica scientifica* la ricerca prosegue impiegando il procedimento della *variazione d'esempio* il cui obiettivo è quello di

comprendere e identificare gli elementi costitutivi del fenomeno oggetto dell'indagine. In questo senso, allora, la fenomenologia può essere definita come uno studio della struttura e delle variazioni assunte da un determinato fenomeno, ovvero delle modalità con cui tale fenomeno si presenta nell'ambito della coscienza personale, con il fine di descrivere le esperienze vissute in quanto narrate da determinati partecipanti ad una ricerca.

Per ottenere tale livello di analisi risulta fondamentale, in primo luogo, mettere tra parentesi la propria conoscenza pregressa in relazione al fenomeno oggetto di indagine (Giorgi, 2000; 2005).

Gli elementi summenzionati, che definiscono l'asse portante di questo approccio metodologico, rappresentano i punti di forza e la ragione per cui tale metodologia è stata selezionata tra le diverse metodologie di analisi qualitativa disponibili. In particolare, va sottolineato che il rigore metodologico, la lunga tradizione scientifica, in ambito filosofico, psicologico e della ricerca sociale, consentono di proporre un approccio metodologicamente rigoroso che consente, in definitiva, di assumere una prospettiva "critica" sui fenomeni da indagare (Finlay, 2008). In senso più generale, inoltre, i metodi di ricerca qualitativi possono offrire un contributo alla comprensione di quanto avviene all'interno del campo medico (Malterud, 2001) attraverso il ricorso ai concetti di rilevanza, validità e riflessività come aspetti determinanti per la qualità di una indagine qualitativa (Malterud, 2001).

5.4.2. Partecipanti

Hanno preso parte al presente progetto di ricerca 25 soggetti (di cui soggetti cariotipo XX = 20; soggetti cariotipo XY = 5) reclutati in maniera sequenziale in corrispondenza degli incontri di follow up presso l'ambulatorio dell'Unità di Endocrinologia del Dipartimento di Medicina Clinica e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II. Gli incontri hanno avuto una durata compresa mediamente tra l'ora e l'ora e trenta.

I criteri di inclusione utilizzati sono stati l'avere compiuto almeno 18 anni di età, aver ricevuto una diagnosi di iperplasia surrenale congenita nella forma

classica o nella forma non classica e di essere in trattamento con una terapia sostitutiva a idrocortisone a rilascio modificato.

I criteri di esclusione utilizzati sono stati l'assenza di altra forma di insufficienza adrenale (primaria o secondaria), assenza di condizioni mentali patologiche o psichiatriche che potessero interferire con lo stato di coscienza o con la capacità di giudizio del soggetto partecipante all'intervista al punto da compromettere il rispetto del protocollo di studio.

I partecipanti sono stati individuati all'interno del reparto di endocrinologia dell'adulto e sono stati invitati a partecipare alla presente ricerca durante le visite di controllo (cfr. tabella 1: caratteristiche socio-demografiche). Ai partecipanti è stato richiesto se volessero incontrare uno psicologo il quale avrebbe somministrato loro un'intervista nell'ambito di un progetto di ricerca promosso dall'Équipe Sanitaria e di firmare il modulo del consenso informato. Gli incontri si sono tenuti nel periodo compreso tra settembre 2015 e giugno 2017.

Tabella 1. Caratteristiche sociodemografiche		
Partecipanti	tot=25	
Soggetti con cariotipo XX - (tra parentesi il numero di soggetti presentanti la forma classica)	20 (7)	
Soggetti con cariotipo XY - (tra parentesi il numero di soggetti presentanti la forma classica)	5 (4)	
Età media espressa in anni:		
Soggetti con cariotipo XX	29.79 (min: 22; max: 53)	
Soggetti con cariotipo XY	31.75 (min: 23; max: 43)	
	XX	XY
Stato civile:		
-) sposat*	2	1
-) single	11	4
-) fidanzat*	7	-
-) vedov*	-	-
Livello di educazione:	XX	XY
-) scuola media	3	-
-) scuola superiore	4	1
-) universitario	13	4

Impiego:	XX	XY
-) servizio pubblico	2	2
-) servizio privato	10	1
-) nessun impiego	4	1
-) student*	4	1

5.4.3. Setting

Gli incontri si sono tenuti all'interno del Dipartimento di Medicina e Chirurgia presso la Sezione di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II. Le interviste si sono tenute all'interno di una stanza isolata rispetto al contesto delle attività ambulatoriali.

5.4.4. Interviste

Sono state somministrate interviste in profondità (Smith *et al.*, 2009) della durata media di un'ora e un quarto registrate attraverso un dispositivo digitale le quali sono state successivamente trascritte parola per parola. L'intervista "in profondità" o "non strutturata" (Statera, 1982) si propone di ricostruire in modo accurato le questioni oggetto dell'indagine e considera l'intervistato nel ruolo di esperto a conoscenza di informazioni utili ai fini della ricerca. Una ricerca iniziale, basata sul resoconto dei risultati riportati dagli studi già condotti in ambito nazionale e internazionale sull'Iperplasia Surrenale Congenita ha consentito di redigere una guida per la conduzione dell'intervista (vedi tabella 2). Tale guida è stata utilizzata per consentire agli utenti di approfondire, chiarire ed ampliare la descrizione della loro esperienza soggettiva in riferimento ai fenomeni oggetto di questo studio; allo stesso tempo, inoltre, gli utenti sono stati costantemente incoraggiati a nominare e descrivere quegli elementi da loro stessi considerati come degni di nota in relazione alla propria salute e in relazione al significato da loro attribuito alla propria personale condizione medica e in relazione alla gestione della terapia prescritta.

L'esplorazione del "mondo della vita" (Schutz, 1932) dell'intervistato ha come naturale implicazione che l'intervistatore affronti gli argomenti "man mano che emergono nella conversazione" (Becker e Geer, 1957) e - frequentemente - prevede si faccia ricorso a una lista di temi con la facoltà di modificarne sia la natura sia la successione nel corso dell'intervista, in modo da seguire la direzione del discorso dell'intervistato e consentendo, in questo modo, anche una parziale divagazione rispetto all'argomento affrontato la quale può risultare importante ai fini dell'indagine in corso. La situazione *non direttiva* comporta che l'intervistatore possa assumere una condizione di ascolto la cui attenzione si orienta, in particolar modo, al sostegno e alla facilitazione del discorso dell'intervistato, aiutando a sviluppare liberamente il tema emergente (Fideli & Marradi, 1996). In questo senso, il contenuto e il corso di interviste di questo tipo riflettono gli interessi, i bisogni e gli stati d'animo degli intervistati piuttosto che venir determinati dagli interessi a priori dell'intervistatore e/o del ricercatore (Fideli & Marradi, 1996).

L'intervistatore, pertanto, assume una funzione di facilitazione e guida al discorso in una modalità indiretta; può essere ripreso quanto espresso dall'intervistato e ri-articolato (attraverso tecniche di chiarificazione) ponendo eventualmente domande di approfondimento (*probes/sonde*) sugli elementi che emergono nel corso dell'intervista. L'intervista non direttiva richiede all'intervistatore il possesso di doti umane che derivano in maggior misura "da una preesistente competenza che da uno specifico addestramento alle interviste" (Schwartz e Jacobs, 1979). Dello stesso avviso è anche Statera (1982), che sottolinea come "la rilevanza o l'irrelevanza dei risultati dell'intervista possa dipendere dalla capacità, dall'intuito, dalla personalità dell'intervistatore". Nonostante il carattere non strutturato di questa forma di intervista, che non consente la standardizzazione dei suoi risultati, l'aspetto metodologico perseguito consente una certa replicabilità degli studi. Questo aspetto risulta tanto più valido in relazione alla specificità delle domande di ricerca e dei fenomeni esplorati (Giorgi, 2009).

Le interviste hanno preso avvio da una domanda introduttiva: "Le chiedo di descrivere (nel modo più dettagliato possibile) che cosa significhi per lei, attualmente, vivere con l'ISC". Più nello specifico, inoltre, nel corso delle interviste, è stato richiesto se il paziente avesse mai pensato di sospendere il

trattamento, per quali ragioni, oppure come vengano vissuti i controlli in ospedale.

Tabella 2. Prospetto delle tematiche affrontate nel corso dell'intervista

Aree tematiche	Domande generative	Alcune sonde emerse nel corso dell'intervista
Vivere con ISC	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, che cosa significa, sul piano personale e soggettivo, vivere con l'ISC nell'ambito della propria vita attuale	
Vivere con ISC	Provare a descrivere, dettagliatamente, che cosa ha significato, sul piano personale e soggettivo, essere cresciuti* con una condizione nell'ambito della propria vita attuale	
Transizione a idrocortisone modificato	Provare a descrivere, dettagliatamente, come è stato vissuto, sul piano personale e soggettivo, il passaggio a idrocortisone modificato	Esperienza con la terapia precedente Aspetti della quotidianità coinvolti dalla nuova terapia Aspetti psicosociali
Relazione in ambito familiare	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, come è stata affrontata la ISC in ambito familiare.	Come è stata vissuta la relazione con eventuali fratelli o sorelle? Altri familiari? Ci sono stati dei cambiamenti nel corso del tempo?
Relazione in ambito amicale	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, come è stata affrontata la ISC nella relazione con i pari, il contesto amicale.	Ci sono stati dei cambiamenti nel corso del tempo? In che modo, eventualmente, si condivide con gli altri la propria condizione di salute?
Relazione sanitaria	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, in relazione alla ISC, come viene vissuto, il contesto ospedaliero e la relazione con i medici	Come viene vissuto il trattamento? Come vengono vissuti i controlli? Ci sono stati dei cambiamenti nel corso del tempo?
Sessualità e affettività	Provare a descrivere, il più dettagliatamente possibile, in relazione alla ISC, come viene vissuta, la propria sessualità e la propria affettività	In che modo, secondo Lei, la ISC ha influenzato le sue relazioni affettive? In che modo, secondo Lei, la ISC ha influenzato il suo modo di vivere la sessualità?
Prospettive future	Come migliorare il trattamento della condizione	Quali aspetti pensa siano migliorabili nella gestione della sua condizione?

5.4.5. Metodo di analisi delle interviste

Il metodo di analisi fenomenologico-descrittivo realizzato da Giorgi consiste in 4 steps consecutivi: 1) Nel primo step il ricercatore, assumendo l'atteggiamento della riduzione fenomenologica, legge il testo oggetto dell'indagine integralmente, dall'inizio alla fine, al fine di ottenere un senso globale e unitario del testo che ha di fronte; 2) Nel secondo step, mantenendo la posizione della riduzione fenomenologica, il ricercatore procede a una seconda lettura del testo con l'obiettivo di isolare le unità di significato; dal punto di vista pratico, il ricercatore, ogni qualvolta in cui osserva uno *shift*, ovvero una transizione di significato da un paragrafo all'altro, appone uno *slash (/)* volto a delimitare tra loro le unità di significato; 3) Nel terzo step il ricercatore trasforma le descrizioni ottenute dall'intervistato (originariamente espresse nel linguaggio quotidiano) e, in riferimento al fenomeno di indagine, assegna a ciascuna unità di senso delle trasformazioni di significato mediante il procedimento della *variazione d'esempio*. L'obiettivo della procedura della variazione d'esempio è quello di osservare le possibili variazioni degli elementi che costituiscono l'esperienza vissuta al fine di ottenere una nuova conoscenza del fenomeno. L'obiettivo finale è, pertanto, quello di ottenere una struttura generale dell'essenza dell'esperienza oggetto dell'indagine (Giorgi, 2006). La ricerca fenomenologica così descrittiva mira a rendere espliciti significati che sono già presenti in modo implicito all'interno di un determinato contesto. La ricerca, così concepita, è prima di tutto e soprattutto un processo di *scoperta* e non di invenzione (Applebaum, 2007).

5.4.6. Considerazioni etiche

Questo studio è stato realizzato nell'ambito di un più ampio progetto di ricerca dal titolo “ Valutazione prospettica della qualità di vita e della funzionalità psicologica in pazienti con ISC dopo switch dalla terapia con glucocorticoidi convenzionali ad idrocortisone a doppio rilascio”, approvato dal Comitato Etico dell'Università degli Studi di Napoli Federico II con il numero 140/16.

5.5. Risultati dell'analisi parte 1: Soggetti XX con ISC (n=20)

All'interno delle interviste raccolte, la transizione da un regime di trattamento ormonale sostitutivo, basato su assunzioni multiple giornaliere di glucocorticoidi (mattina, pomeriggio e sera/mattina e pomeriggio), a una preparazione basata su idrocortisone a rilascio modificato (unica assunzione la mattina) è stata descritta, pressoché da tutti i soggetti con ISC presentanti un cariotipo XX, come un'esperienza che ha portato beneficio alla propria qualità della vita e un miglioramento della propria esperienza vissuta, in generale, in riferimento alla terapia. In particolare:

La terapia con idrocortisone a rilascio modificato modifica l'esperienza vissuta in relazione al corpo vissuto:

In maniera introduttiva e generale, le utenti hanno frequentemente prodotto un confronto tra i vissuti relativi alla terapia precedente impiegata e la terapia attuale con idrocortisone a rilascio modificato. In particolare, sono stati espressi vissuti di maggiore benessere con l'attuale terapia dal momento che questa sembra garantire una minore oscillazione dei livelli ormonali che si traduce, nell'esperienza soggettiva, nella possibilità di mantenere un dosaggio del farmaco maggiormente costante. La variabilità della terapia implica, come detto, momenti di ipo-trattamento e fasi di iper-trattamento; di conseguenza, la stabilizzazione della terapia implica la possibilità di trovare un migliore adattamento tra la terapia e i ritmi del proprio corpo che può avere un effetto positivo a livello fisico e a livello psicologico:

“La vecchia medicina era più stressante perché non riesci a trovare sempre la dose giusta, ci sono sempre cambiamenti... [...] adesso sto bene, a momenti sto al 100% bene con la nuova medicina” (P3).

“Ma per arrivarci, però...io non avevo scelto, mi impegnavo la parte mia la facevo perché mi dicevano sempre che il cortisone che prendevo prima non mi faceva ingrassare perché andava a sostituire il cortisone che mi mancava, un'altra stronzata, hai voglia a fare la fame io arrivai al punto che mangiavo cinquecento calorie al giorno, tutta roba magra senza un filo di grasso e non dimagrivo e facevo ma allora che cosa devo fare?” (P4)

Il migliore adattamento della terapia al corpo si traduce nella possibilità di modificare la propria visione rispetto al proprio corpo stesso e nella possibilità di avere accesso a una serie di attività che altrimenti sarebbero state precluse.

“Diciamo che volendo con la nuova cura posso pure studiare al pomeriggio, volendo. E poi con la nuova cura io non ho la fame chimica che mi portava il vecchio cortisone. E non solo. Con il vecchio cortisone io avevo l’adiposi sotto la pelle, bella spessa, adesso non ce l’ho più, perché questa smaltisce al 100% e a me questo mi ha fatto proprio bene, bene bene bene [...]. Infatti, prima mi vedevo spacciata perché io non accettavo il mio corpo, neanche se qualcuno mi diceva come sei bella [...] da quando assumo il nuovo farmaco sento più forza” (P4).

“Molto positiva. Ho ottenuto risultati clinici molto positivi. Nel senso che nel Plenadren ho diminuito la somministrazione da trenta a venticinque e poi anche di peso sono dimagrita quindi cioè mentre prima mi affaticavo subito anche salendo le scale...subito mi affaticavo, adesso non è più come prima. Anche nell’attività fisica ho maggiore resistenza, cioè mi trovo bene, sto bene, mi sento bene” (P5) .

“Ad esempio ho aggiunto anche la palestra quindi mi sento...mi sento... più in forze... prima ero sempre stanca... ad esempio la sera tornavo a casa ed anche se finisco presto... mi sentivo stanca me ne andavo a letto. Invece adesso se torno mi organizzo posso anche uscire, invece prima ero svogliata, non ero proprio.... Senza forse non ce la facevo” (P7).

A proposito di corpo vissuto, l’ICS, e a certi livelli il suo trattamento stesso, possono comportare lo sviluppo di ulteriori condizioni mediche in comorbidità di cui i soggetti possono essere a conoscenza e di cui possono essere evidentemente preoccupati in quanto questi incidono in modo diretto e indiretto, nonché a breve e a lungo termine, sul proprio stato di salute. L’impatto della nuova terapia con idrocortisone a rilascio modificato sulla propria esperienza vissuta può essere ulteriormente testimoniata dalle modifiche percepite in relazione ai possibili miglioramenti sul piano della propria condizione clinico-biologica:

“Con la nuova terapia i livelli ormonali che sono comunque molto più simili rispetto a quelli di una persona che non ha questa patologia mentre invece con il farmaco che avevo prima assumendolo più volte al giorno si andavano a creare dei picchi ormonali che non facevano altre che poi fondamentalmente da un lato andavano a risolvere qualcosa ma anche dall’altro andavano a danneggiare qualche altra cosa

quindi quando ho visto concretamente effettivamente che questi miglioramenti c'erano mi sono sentita tra virgolette un po' sollevata rispetto alla possibilità di ritardare il più possibile tutte le altre conseguenze che può comportare questa patologia" (P8)

"Prima prendevo solo il cortisone, il deltacortene, solo la mattina e a metà pomeriggio, poi piano piano comunque diciamo, comunque facendo uso di cortisone per tanti anni ti può portare problemi alle ossa, problemi comunque di diabete, e quindi di insulina. Poi adesso è uscito anche il ciclo irregolare e quindi devo fare una terapia anche per il ciclo. Quindi comunque con il tempo sono un po' peggiorata" (P20)

La terapia con idrocortisone a rilascio modificato modifica l'esperienza vissuta in relazione alla gestione della terapia:

La prendo solo la mattina perché prima la assumevo la mattina, pomeriggio, metà pomeriggio e poi metà sera pure, la dividevo l'altra compressa, mentre questa la prendo solo la mattina mentre pomeriggio e sera....mi comporta di non ricordare più di dover prendere questa compressa quindi il pomeriggio e la sera. La prendo la mattina e basta. Durante la giornata si rilascia da sola e quindi non devo ricordare di prendere al pomeriggio e l'altra metà alla sera. Mi sembra migliore a parte che fisicamente come le dicevo mi sento bene anche a livello fisico e poi mi ha tolto questo problema di ricordare. Ricordare è un problema. Mentre faccio una cosa non me lo prendo poi mi scappa, mi dimentico, lì per lì mi succede che poi me lo dimentico. Quindi anche perché come dicevo prima mangio a lavoro e quindi ho giusto un'ora di spacco e quindi mangiavo e poi la compressa a volte mi capitava di dimenticarla e quindi mia mamma mi faceva uno squillo per ricordarmi di prenderla (P10).

io la prendevo tre volte, a volte, mi dimenticavo, era una cosa un po' pesante psicologicamente, devo dire la verità. Ora tengo il Plenadren, la prendo una volta al giorno e sto bene così. Ringraziando il cielo si sono fatti anche degli sviluppi sul medicinale, sul Cortone, sull'idrocortone (P3)

Si, perché io mi sento veramente libera adesso, perché io la prendo la mattina e non ho più pensieri. Tipo, uh madò devo prendere la medicina, uh madò così, uh madò colì...quindi

La gestione della terapia è certamente una questione essenziale della ISC. Infatti, a seconda delle situazioni di stress vissute deve trovare una adeguata modulazione sul piano della quantità di farmaco assunto.

“Adesso sto benissimo con questa terapia, ne prendo una [pillola], considerato che prima ne prendevo tre. In passato facevo la terapia con deltacortene e mi gonfiava tantissimo, ero proprio gonfia, più gonfia...e quindi lo vivevo peggio però è proprio il rapporto rispetto al fatto che devo prendere qualcosa per stare bene” [...] “prendere questa compressa tutta la vita. È una cosa che mi, mi crea un po' di disagio alla fine la prendo perché so che mi serve però non vivo con entusiasmo comunque il fatto...quella cosa di dover prendere questa compressa. Sicuramente...è superfluo rispetto tutto quello che c'è intorno perché so che c'è anche di peggio ma se devo dire la mia sensazione, escludendo tutto il resto, anche se devo partire... a volte il pensiero di dover portare quella boccetta di compresse mi scoccia” (P16).

In generale, le pazienti che hanno vissuto il passaggio a una terapia che viene assunta in un'unica soluzione al mattino descrivono l'esperienza di avere maggiore libertà rispetto a quanto vissuto nella gestione della precedente terapia. Tale vissuto viene giustificato come la riduzione, in primo luogo, del peso cognitivo connesso al dover ricordare l'assunzione della terapia durante varie fasi della giornata, con particolare riferimento alla fascia pomeridiana. Una singola assunzione al mattino consente, viceversa, di poter assumere il medicamento in una maniera semplificata che si traduce nel cambiamento della propria esperienza vissuta, così come sottolineato dalle persone da noi incontrate.

Accanto alla difficoltà oggettiva di dover ricordare di effettuare l'assunzione nel corso della giornata, le utenti comunicano che nella loro esperienza occorre tenere conto anche del ruolo di *reminder* della terapia farmacologica svolto da parte di *caregiver*, parenti, amici, eventuali partner.

Diciamo che non è che la vivo....mi faccio un problema più di tanto....però non un disagio, nemmeno, però è una cosa che mi devo sforzare di ricordare e quindi per questo a volte mi aiuta mia madre a farmi ricordare, non è che lo considero uno sforzo... però comunque parecchie volte può succedere che mi dimentico e quindi mamma mi aiuta (P7).

Inoltre, l'assunzione al pomeriggio può implicare di dover, molto spesso, assumere il trattamento fuori casa e comportando, di conseguenza, il “rischio” di essere visti da amici, colleghi altre persone e di dover, molto spesso, comunicare la presenza di una condizione medica che in quanto invisibile potrebbe anche non essere resa di dominio pubblico. Assumere la terapia in

presenza di altre persone potrebbe contribuire a creare vissuti di preoccupazione, vergogna e stigma oltre a comportare, eventualmente, di dover dare delle spiegazioni.

“Questo le dicevo se io dovesse capitare che passo una giornata intera fuori devo ricordarmi comunque di tutte queste cose e soprattutto quando capita, non capita spesso capita volte che passo un fine settimana fuori, sarà una stupidaggine però mi pesa questa cosa di dovermi ricordare Il fatto di dover ricordare perché non lo so... è come se in un certo senso mettesse ancora più evidenza il fatto che ho un problema... per esempio magari vorrei passare il fine settimana fuori con il mio fidanzato È una cosa che mi chiede 10 volte almeno ti sei ricordata di portarti la pillola? È una cosa che mi pesa sinceramente. Forse perché ho scaricato sulle compresse che prendo tutti i sentimenti che provo per questa situazione... È come se fosse il simbolo della patologia che io quindi tutto il disagio che io provo nei confronti della patologia è come se io li avessi racchiusi in queste pillole quindi è come se fossero diventati il simbolo del fatto che io ho un qualcosa che non ha rispetto alle altre persone per questo mi pesa così tanto perché poi in fondo con la pillola non è niente di che...Ripeto questo, il fatto che, È come dire la, la malattia fondamentalmente la malattia che comunque una cosa tra virgolette astratta, uno lo sa che ce l'ha, però basta, punto, non è una cosa che si può toccare, diciamo così. La pillola invece essendo una cosa invece di concreto, essendo la prova in un certo senso che io ho questa patologia è quello che secondo me in pratica mi fa pesare il fatto di doverla prendere perché è come se...non lo so dovendola prendere ogni giorno, ogni giorno quella pillola mi ricordasse che io ho questa patologia... mentre che invece se io non dovessi assumere nessuna compressa, sì, saprei comunque di avere questa patologia però potrebbe capitare anche a volte di non pensarci, per esempio.... Non so se ho reso quello che volevo dire perché non è... la trovo anche un po' difficile da spiegare perché poi ovviamente cambia il peso che questa patologia ha per le differenti persone....cambia appunto da persona a persona, però, ripeto, per me non è forse...cioè il fatto della patologia in sé ma tutto quello che può comportarmi, è quello che mi fa paura (P8).

In questo passaggio si evidenzia anche quanto possa essere stretta la relazione tra il “dover ricordare” di assumere la compressa e il ricordarsi di avere una condizione medica cronica, con tutta una serie di conseguenze anche sul contesto relazionale più prossimo.

I soggetti intervistati hanno tutti presentato in modo ampio e approfondito alcune questioni che riguardano il loro corpo e i sintomi da loro percepiti in relazione alla ISC. In questo senso, sono stati nominati l'irregolarità del ciclo,

la peluria, il pericolo di infertilità, il dolore alle ossa, le continue visite di controllo, adiposità, instabilità dei dosaggi ormonali. Nella maggior parte dei casi, inoltre, sono emersi ulteriori patologie in comorbidità (es. diabete, osteoporosi) con conseguenti aggravii nella gestione della terapia dal momento che vengono assunti anche ulteriori farmaci.

Tutti i sintomi espressi hanno messo in luce, nel corso della prima parte di analisi, la questione del *corpo* e della *femminilità* che in tali pazienti può risultare compromessa.

La presenza di sintomi attuali e di ulteriori patologie croniche comporta una condizione di “preoccupazione per il futuro” o di “incertezza”, dal momento che la maggior parte delle pazienti hanno espresso tali forme di preoccupazione e di incertezza rispetto alla evoluzione della condizione cronica. Tuttavia, a una più accurata analisi del materiale è emerso che tali preoccupazioni risultano collegate, in particolare, alla *espressione della femminilità* sia per quanto attiene ai sintomi attuali che per quanto riguarda i sintomi rivolgendosi al futuro.

Tutte le persone intervistate tendono a rilevare una diversità nella esperienza tra prima e dopo. La differenza qualitativa tra il prima e il dopo appare influenzare soprattutto il miglioramento della propria condizione inteso come stabilità della propria condizione. Anche in questo caso è possibile raggiungere un maggiore *insight* in relazione a una esperienza “negativa” che si configura come una naturale variazione d’esempio:

(P20) “Prima prendevo solo il cortisone, il deltacortene, solo la mattina e a metà pomeriggio, poi piano piano comunque diciamo, comunque facendo uso di cortisone per tanti anni ti può portare problemi alle ossa, problemi comunque di diabete, e quindi di insulina. Poi adesso è uscito anche il ciclo irregolare e quindi devo fare una terapia anche per il ciclo. Quindi comunque con il tempo sono un po’ peggiorata”

5.6. Risultati dell’analisi parte 2: Soggetti XY con ISC (n=5)

All’interno delle interviste raccolte, la transizione da un regime di trattamento ormonale sostitutivo basato su assunzioni giornaliere multiple di glucocorticoidi (mattina, pomeriggio e sera/mattina e pomeriggio), a una preparazione basata su idrocortisone a rilascio modificato (unica assunzione la

mattina) è stata, in senso generale, connotata dai partecipanti in senso positivo sebbene il passaggio dal primo al secondo trattamento non abbia comportato modifiche sostanziale nella propria esperienza di vita e della esperienza con la terapia.

P1 ha scoperto la sua diagnosi di ISC da alcuni anni e ha iniziato la terapia età adulta. P1 descrive così il suo vissuto nei confronti della condizione:

“Zero. Non mi cambia niente [a proposito della scoperta della diagnosi]. Il mio problema è sempre lo stesso e non faccio peccato quando dico questa cosa [...]. Mi hanno detto che ho questa patologia rara e mi hanno detto che rischi di morire se non vieni curato, tutto a posto. Il problema...non ho nessun problema il mio problema è che non riesco a interagire al 100% con tutte le persone e mi piacciono le ragazze belle, un certo tipo di donne quelle solari. Non riesco a stare bene quando devo mostrare il mio corpo”.

Rispetto al modo in cui ha affrontato il trattamento:

“lei vuole sapere se le cose sono andate meglio da quando mi sto curando [dall’inizio della prima terapia]? No. Anzi posso dire peggioramento perché mi capita...A me piace dormire, uno si sveglia sempre alle 6 a volte devo fare una bella dormita, a volte mi capita che prendendo sempre il cortisone perché mi capita che lo prendo sempre per non far capitare queste situazioni. Se non prendo questo cortisone non mi sento bene, mi sento stanco, allora mi sveglio alle 6. Devo fare così, per forza”.

È opportuno sottolineare che il paziente in questione presenta con una condizione di evidente sovrappeso e una complessa organizzazione di personalità, su cui, in sede clinica, ci si potrebbe interrogare e riflettere su quali possano essere le interazioni tra organizzazione di personalità in casi di soggetti che per lungo tempo avrebbero necessitato una terapia che, tuttavia, non hanno ricevuto.

Nell’incontro successivo, che si tiene a distanza di circa un anno dopo alcuni mesi dall’avvio della nuova terapia a rilascio modificato, P1 afferma che:

“ho perso 35 chili dalla scorsa volta che ci siamo visti, la situazione è molto migliorata ma ho ancora problemi se penso di avvicinarmi a una ragazza. Devo comunque ancora lavorare per diminuire ulteriormente il peso soprattutto la pancia che è ancora presente”

Gli estratti delle interviste qui riportati consentono di gettare uno sguardo su alcuni aspetti che appaiono costituire l'asse specifico della struttura della esperienza vissuta da parte di soggetti con cariotipo XY: in questo senso, infatti, sebbene vengano percepiti alcuni miglioramenti nella propria condizione medica non sembrano comportare una vera e propria riorganizzazione/ri-significazione della propria esperienza vissuta.

P2, il quale è stato seguito sin da bambino sia a livello medico che a livello farmacologico e che è passato a idrocortisone a rilascio modificato da circa 4 anni:

“Ho avuto iniziali difficoltà con il nuovo farmaco perché ho iniziato a accusare dolori fisici, molta stanchezza, non riuscivo a concentrarmi. Ricordo che era il periodo, quattro anni fa, che stavo ancora all'università, iniziai proprio ad accusare questi piccoli problemi e lì ho iniziato ad avere un po' di apprensione. Devo dire la verità è stato tutto come diceva la dottoressa. Io a volte quando ho dei problemi ho anche un po' di paura e non avendo mai accusato nessun tipo di problema né fisico né di concentrazione anche perché studiavo e studiavo sempre 7-8 ore. Quindi dovevo stare concentrato. In quel periodo, mi ricordo benissimo quella giornata, tutto nacque che venni qui a fare dei prelievi e stavo tornando a casa e mi iniziai a sentire stanco, credevo di avere l'influenza. Tornai a casa, mangiai e dissi mamma secondo me ho l'influenza, 35 e mezzo, ma come? Fai che è una influenza che non ti fa venire la febbre. Due tre giorni sempre uguali, poi andai in palestra, perché in quel periodo facevo palestra, e siccome all'epoca facevo mezzora di tappeto step consecutivi, e non mi faceva niente, come iniziai a correre 5 minuti di tappeto stavo proprio stanco a livello muscolare, cioè mi facevano male proprio i muscoli. Erano passati 4, 5 giorni da quando avevo iniziato ad accusare i sintomi e chiamai la dottoressa e le raccontai che a me era successo. Mi spiegò la differenza tra idrocortisone e cortisone perché poi c'è questo a rilascio modificato, prendevo e assumevo cortisone invece adesso no lo prendo solo la mattina e quando al fisico serve cortisone lo va a prendere. Quindi le dissi che dopo 15 gg mi sentivo così e lei mi disse non ti preoccupare, dobbiamo aspettare ancora un mesetto e così dopo un mese tornò tutto nella norma”.

“Oggi dico che questo è un ottimo farmaco, mi sto trovando benissimo, per esempio mi ricordo che ho passato meglio l'ultima febbre a 40, era il 15 agosto” (P2).

P2 afferma che tutto tornò tutto nella norma o che questo è farmaco il cui impiego trova positivo ma non si notano modificazioni sostanziali rispetto alla

sua esperienza generale. Rispetto alla rappresentazione soggettiva della condizione di ISC P2 afferma che:

“nella prima fase della mia vita io non l’ho avvertita proprio come un ostacolo, come se avevo, io ho accettato. Io fondamentalmente sono molto razionale. Io già ero maturo quando venivo qua e mi iniziarono a far fare quell’esame dello sperma e a domandare quale era il motivo. E i dottori mi dissero che quando poi pensi di fare un figlio noi ti faremo questa domanda e noi ti faremo questa cura apposita, è come se mi dissero alla fine che potevo avere dei problemi che potevano riguardare la fertilità” [...]

“osteoporosi, la debolezza delle ossa, anche quando inizia ad andarmi a fare questo tipo di esami mi ricordo che c’erano persone più grandi. Ho già l’osteoporosi cosa potrà succedere quando arrivo a 60 anni? Io ho una cura da rispettare periodicamente dopo di che io sono totalmente affidato al gruppo del dott.[...], ho pienamente fiducia e quindi so che con l’andare avanti dei tempi, può darsi che vado incontro che devo sostituire un farmaco con un altro farmaco che devo fare attenzione a determinate cose o evitare di farne delle altre, di solito accetto la situazione” (P2).

*“La condizione: per me è una condizione che comunque non è debilitante, è una malattia, una patologia però cerco comunque anche di sdrammatizzare quello che ho perché non è una patologia grave, che non ci posso fare nulla, per altri versi ho un po’ di timore per gli effetti che può avere ma per gli altri...perché magari si possono trovare in situazione, che cosa devo fare...di fronte a una mia possibilità di svenimento, di un mio venir meno, mi si inizia a annebbiare la vista e già so che devo fare mi devo sedere e devo aspettare, mi faccio portare acqua e zucchero. Oggi già lo so quello che ho. Gli altri non sanno che fare e hanno paura prima loro e quindi si allontanano. Questo ha un impatto per una futura fidanzata. È una pillola che devo prendere per tutta la vita” [...]**“di recente ho fatto la crioconservazione dello sperma” (P3).*

(P5 prima con un trattamento 3 volte al giorno) “Devo solo prendere delle pillole, non mi porta scompensi, come se non avessi niente, non la vedo come una cosa abbastanza grave ma come normale” (P5) “non sento delle limitazioni, non penso che mi possa limitare in qualcosa” “L’idrocortisone devo prenderlo tre volte al giorno”. “Per me è diventata un’abitudine, non mi pesa il fatto di dover prendere queste pillole”

(P5 - dopo 3 mesi dall’inizio di idrocortisone a rilascio modificato): “è qualcosa che ho ma rispetto ad altre persone che hanno malattie gravi non ho quasi nulla. Quindi mi sento come altre persone che non prendono medicinali. Se avessi dovuto prendere ancora l’idrocortisone, e andando all’università, al pomeriggio mi sarei dovuto ricordare di prenderlo. Avrei dovuto ritagliare la pillola dal blister e portarla

con me. Dal punto di vista fisico non ho avuto la percezione di un cambiamento particolare. All'inizio forse è stato anche difficile cambiare la abitudine. Nei primi giorni, nei momenti in cui si facevano le 2 mi sembrava strano non doverle prendere. Quindi non c'è stato un cambiamento. Non devo più ricordare di dover prendere un farmaco alle 3 o alle 9, certamente la condizione non è cambiata, devo solo evitare di prendere queste pillole alle 3 o alle 9.

5.7. Discussione e implicazioni dello studio

Preliminarmente, un aspetto metodologico che ha caratterizzato il presente studio riguarda la modalità di reclutamento dei soggetti che hanno partecipato dal momento che questi sono stati reclutati all'interno di un singolo centro clinico specialistico e sono stati invitati a prendere parte alla ricerca dagli specialisti dell'equipe endocrinologa. In secondo luogo, collegato a quanto appena affermato, occorre tenere conto che i soggetti che hanno partecipato allo studio presentano delle caratteristiche di aderenza alle terapie e ai trattamenti medici, essendosi manifestato un clima di quasi completa fiducia nei confronti della proposta medica di visite di follow-up. Di conseguenza i risultati conseguiti e le riflessioni che ne sorgono devono essere inquadrati e interpretati in relazione alle condizioni particolari che hanno caratterizzato il contesto della presente ricerca.

Occorre sottolineare, inoltre, che un limite intrinseco allo studio è che non si tratta di uno studio clinico condotto secondo i principi dei *randomized controlled trials*, trattandosi, bensì, di uno studio *open label* essendo noto ai pazienti il farmaco assunto con evidenti implicazioni per lo sviluppo della ricerca come, ad esempio, l'impossibilità di tenere sotto controllo l'incidenza di effetti placebo (Taylor & Wainwright, 2005).

Riferendoci ad aspetti più generali della ricerca, possiamo affermare che negli ultimi anni è stato possibile assistere un cambiamento di paradigma per quanto attiene alla concezione sulle condizioni mediche croniche dal momento che, se in precedenza venivano poste maggiormente in evidenza le *perdite*, i *deficit* e il *peso di una condizione medica sul piano bio-psico-sociale*, in una fase successiva è stata rivolta una maggiore attenzione anche agli aspetti positivi di salute presenti comunque nella patologia, verso i processi di

trasformazione e di normalità (Thorne, 1998). Accanto a questo, il passaggio da un modello *disease centred* a una medicina *patient centred* appare oggi una questione cruciale, prestando maggiore attenzione al significato, sul piano soggettivo, che una determinata condizione medica può avere per il soggetto che ne è portatore. In questo senso, si è recentemente assistito allo spostamento di interesse dalle ragioni che impediscono un buon adattamento psicologico per occuparsi maggiormente dell'identificazione dei fattori che possono sostenere tale processo di adattamento (De Ridder *et al.*, 2008). Come già affermato da Good (1994), l'esperienza vissuta da parte di una persona con una patologia cronica può comportare una ridefinizione della propria forma di interazione con il mondo, della propria relazione con il corpo e con il mondo delle relazioni sociali, cioè influenzare la propria esperienza complessiva ed è per questo che l'interazione tra farmaci ed esperienza vissuta ci è apparso di grande interesse. In questo senso, è anche possibile iniziare a considerare che la promozione dell'adattamento psicologico è connessa ad una posizione di *attività* del paziente, di consapevolezza delle proprie emozioni, di controllo sulla propria vita, essere coinvolti in processi di self-management al fine di focalizzarsi sugli outcome positivi della propria condizione (Schulman-Green *et al.*, 2012). È all'interno di tale prospettiva generale che si è collocato il nostro lavoro.

Nella ISC l'aderenza alle terapie sostitutive è una questione cruciale per la salute. Nel corso delle nostre interviste sono emerse in modo generale, descrizioni di esperienze positive nella transizione al nuovo farmaco. Nel gruppo di soggetti con cariotipo XX, l'esperienza di transizione da una terapia sostitutiva assunta in più momenti della giornata a una terapia a base di idrocortisone a rilascio modificato, e il suo successivo mantenimento, è stata descritta come una esperienza positiva. L'aspetto "positivo" dell'esperienza appare collegato alla maggiore stabilità offerta dal trattamento che si collega, strettamente, alla questione della riduzione del numero di medicinali assunti durante la giornata. La modalità di assunzione del farmaco non si configura unicamente come un elemento che dà una particolare connotazione positiva in relazione agli aspetti pratici della terapia, ma influenzando anche il modo in cui viene a strutturarsi l'esperienza in relazione al più ampio concetto di sé del soggetto stesso. In particolare, nei casi in cui i soggetti intervistati hanno avuto esperienza di terapie farmacologiche distinte tra loro, l'assunzione di un

farmaco in più dosi, si associa alla percezione di essere maggiormente ammalati, e di conseguenza un farmaco che viene presentato come “fisiologico” comporta la possibilità di sentirsi più “simili” a persone che non presentano condizioni mediche croniche. Una migliore distribuzione del farmaco, dunque, può portare a una migliore rappresentazione di sé stessi e di conseguenza tale esperienza può essere considerata come un aspetto che può migliorare la predisposizione nella successiva gestione della terapia, dei controlli e di tutto quanto fa parte del self-management della condizione medica.

I soggetti con cariotipo XY non hanno segnalato particolari differenze qualitative tra la fase precedente e quella successiva ma occorre tenere in considerazione del fatto che siano stati intervistati un numero esiguo di soggetti.

È possibile ipotizzare che la positività delle esperienze di soggetti con cariotipo XX siano state registrate in corrispondenza di una certa associazione con “l’urgenza” e la pressione a intervenire sul proprio corpo e può essere questa la spiegazione per aver rintracciato maggiormente nelle *donne* questa necessità dato che, come detto, per quanto riguarda gli uomini, è possibile che questi siano più inclini a trascurare il loro trattamento rispetto alle donne dal momento che negli uomini la ISC non si presentano alcune delle complicazioni nello sviluppo dei genitali e non sopraggiungono, generalmente, effetti secondari sulla figura corporea dovuti all’eccesso di androgeni che, evidentemente, le donne affrontano con maggiore attenzione (Anchus, 2010).

5.8. Conclusioni

L’analisi dell’esperienza vissuta di soggetti che presentano ISC nella forma classica e non classica con cariotipo XX e XY, e transitati da una terapia sostitutiva assunta in più momenti della giornata a una terapia a base di idrocortisone a rilascio modificato, ha mostrato che la composizione del farmaco e la modifica nelle modalità di assunzione del farmaco possono avere un’influenza sul proprio vissuto soggettivo.

Per quanto attiene a soggetti di sesso femminile siamo partiti da due organizzatori iniziali che abbiamo definito come “la terapia con idrocortisone a rilascio modificato modifica l’esperienza vissuta in relazione al corpo vissuto” e

“la terapia con idrocortisone a rilascio modificato modifica l’esperienza vissuta della gestione della terapia”. A seguito dell’impiego delle procedure di variazione d’esempio sono emerse due essenze: “il bisogno di una terapia efficace” e la “percezione di sentirsi meno malat*”. Nel corso delle interviste è stata rilevata una differenza tra la fase precedente e la fase successiva all’utilizzo di idrocortisone a rilascio modificato, sebbene al di là della possibilità di stimare in senso quantitativo queste modificazioni.

In tal senso, è possibile affermare che i miglioramenti percepiti in relazione al nuovo farmaco siano avvenuti in corrispondenza della percezione del miglioramento all’interno di aree cruciali della propria esperienza di vita. In generale, il risultato dell’avvio della terapia con il nuovo farmaco, dal punto di vista fenomenologico descrittivo, può essere sintetizzato nella seguente “essenza”: soggetti che hanno fatto esperienza di trattamenti con glucocorticoidi più volte al giorno e passano a un trattamento di idrocortisone a rilascio modificato, da assumere alla mattina, descrivono tale modifica della terapia come un’occasione per modificare degli aspetti della loro vita, sia perché questo è stato spesso associato a un miglioramento clinico significativo - consentendo anche di ridurre l’impatto di ulteriori “patologie” in comorbidità con la condizione - e a un miglioramento soggettivo rispetto alla propria qualità della vita e della qualità delle proprie relazioni. In questo senso, è possibile affermare che il cambiamento di terapia può risultare connesso alla modificazione dell’atteggiamento nei confronti della percezione soggettiva della propria patologia, ovvero della propria *illness*.

Per quanto attiene a soggetti con cariotipo XY, è stato osservato nelle interviste un costante rinvio al corpo vissuto e alle questioni che riguardano la gestione della terapia ma, a differenza delle persone di sesso femminile, il discorso dei soggetti intervistati è apparso rimandare, piuttosto, a una certa continuità della propria esperienza tra la fase precedente e quella successiva del passaggio all’idrocortisone a rilascio modificato. In tal senso, per i soggetti con cariotipo XY il cambiamento della terapia non appare apportare particolari cambiamenti nella esperienza vissuta soggettivamente, né per quanto attiene alla percezione nei confronti del farmaco che per quanto attiene al cambiamento relativamente alla tipologia di assunzione, né, tantomeno, rispetto al modo in cui viene percepita la propria condizione medica.

Come detto, è possibile che la positività rilevata da soggetti con cariotipo XX possa essere dovuta a una maggiore presa sul corpo di tale condizione, rispetto a quanto non avvenga in soggetti con cariotipo XY. Di conseguenza, tale diversa percezione di “urgenza” al trattamento della condizione potrebbe essere un’importante indicazione sul perché i maschi possano essere più inclini a trascurare il loro trattamento rispetto alle femmine dal momento che nei maschi con ISC non si presentano alcune delle complicazioni nello sviluppo dei genitali e non sopraggiungono, generalmente, effetti secondari che incidono sulla figura corporea dovuti all’eccesso di androgeni (Anchus, 2010).

Questo studio, pertanto, appare confermare quanto sostenuto da Chapman *et al.* (2016) a proposito del regime farmacologico in casi di insufficienza adrenale e di come questo possa avere degli effetti sulla percezione soggettiva dell’aderenza alla terapia. I risultati prodotti da questo studio possono essere considerati importanti anche in relazione al lavoro dell’endocrinologo pediatrico, soprattutto per quanto attiene ai genitori che si trovano ad affrontare la condizione medica di ISC di un loro figli*, dal momento che durante l’adolescenza il tema della aderenza si configura come uno delle questioni cruciali (Choi & Yoo, 2017). Gli aspetti connessi alla temporalità appaiono indicare che laddove i soggetti vengano maggiormente seguiti sul piano clinico possano sviluppare risorse personali che consentiranno di affrontare con maggiore fiducia e una migliore predisposizione la propria condizione medica nel lungo tempo, al di là della gravità con la quale la condizione stessa si presenta. In questo senso, si intende sottolineare la possibilità di mantenere la speranza e la fiducia necessaria anche nei confronti dei genitori che si trovano ad affrontare questa situazione, soprattutto quando essa si presenta in età pediatrica.

La presenza di uno operatore di formazione psicologa all’interno dei reparti di Endocrinologia dell’adulto potrebbe consentire il monitoraggio dei processi di *self-management* soggettiva degli utenti come, ad esempio, la semplificazione del regime terapeutico, l’educazione all’uso dei farmaci, l’assistenza nella riduzione del peso, seguire le attività fisiche prescritte, consentire la riflessione sulle dinamiche di *self-management* della malattia e del trattamento, monitorare il *self-management* in caso di effetti collaterali, predisporre interventi comportamentali e motivazionali, educare all’adesione

alle terapie, garantire al paziente la possibilità di sottoporsi alle visite di controllo, offrire un *assessment* dei bisogni psicologici, mantenere costanza negli incontri di *follow-up*, offrire supporti mnemonici e *reminder*. Alla luce di tali aspetti, risulta di cruciale importanza che ciascun soggetto venga supportato a divenire sempre più esperto e capace di gestire la propria condizione. In questo senso, alla luce della complessità delle esperienze vissute, e considerata anche la disponibilità delle persone a partecipare a questa ricerca, può essere importante la presenza di uno psicologo che, al di là di aspetti strettamente terapeutici, possa consentire - anche attraverso follow up distanti nel tempo - la possibilità di un accompagnamento psicologico all'interno della struttura sanitaria.

Sulla base delle questioni identificate all'interno del presente studio, è possibile immaginare la necessità di ulteriori percorsi di ricerca di taglio quantitativo i quali potrebbero essere utili nella funzione di supportare o disconfermare le conclusioni raggiunte.

Infine, vanno tenute in debita considerazione le limitazioni intrinseche al presente studio. In primo luogo va sottolineato che il reclutamento dei pazienti è avvenuto presso un unico servizio di endocrinologia; accanto a questo, inoltre, va debitamente tenuto considerato che i soggetti incontrati sono persone che, in linea di massima, hanno accettato di seguire il piano terapeutico loro proposto da parte dell'equipe medica e hanno positivamente accolto la nostra proposta di ricerca; va considerato, d'altra parte, che il gruppo di soggetti che è stato raggiunto è piuttosto ridotto in quanto a numerosità sebbene tale gruppo abbia presentato delle caratteristiche di sufficiente omogeneità e allo stesso tempo di sufficiente variabilità tali da consentire l'esplorazione approfondita delle questioni oggetto della presente ricerca. Tuttavia, nonostante la variabilità presentata dai soggetti da noi intervistati non è stato possibile intervistare soggetti presentanti un'età superiore, ad esempio, a 60 anni, o soggetti cresciuti e sviluppatisi in una direzione maschile per quanto attiene all'identità di genere o al ruolo di genere. Tali aspetti andrebbero presi in considerazione in un ulteriore studio che, eventualmente, possa prevedere anche l'introduzione di metodologie quantitative che potrebbero avere la funzione di disconfermare, eventualmente, i risultati teorici raggiunti sul piano qualitativo.

6. Género y salud: l'experiencia vivida de personas que presentan Hiperplasia Suprarrenal Congenita en Argentina²³.

6.1. Introducción

El nacimiento de niñxs²⁴ con genitales atípicos puede provocar una condición de dilema que involucra el entorno familiar, el ambiente medico, el contexto social, y todos lo que son responsable de tomar decisiones con profundas implicaciones a nivel bio-ético (CNB, 2010).

Anteriormente inscrita entre condiciones de *hermafroditismo* y entre los *pseudo-hermafroditismo* - términos ahora considerados obsoletos y que presentan un significado discriminatorio, la condición de Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC, de ahora en adelante) se rubrica, actualmente, entre las condiciones *intersexuales*, entre las *variaciones biológicas del sexo* (WPATH, 2012) o entre los *trastornos/diferencias del desarrollo sexual* (DSD en ingles) (Lee et al., 2006); estos términos pueden ser definidos como términos “paraguas” porque en la literatura actual son utilizados para referirse, en la manera mas amplia posible, a grupos heterogéneos de sujetos en que se produce un desarrollo atipico a nivel cromosómico, gonadal o anatómico en una manera que no es conforme al modelo binario sexual tradicional (WPATH, 2012).

La HSC hace parte de un grupo de alteraciones autosómico-recesivas que afectan la síntesis de esteroides en la corteza adrenal. La esteroidogénesis adrenal resulta en la producción de mineralocorticoides, glucocorticoides y andrógenos. La HSC se produce por la deficiencia de alguna de las enzimas

²³ El presente trabajo representa una síntesis de los resultados teóricos y empíricos recogidos en el periodo de estudio y investigación llevado a cabo en la Universidad Nacional de Tucuman. Además, son retomadas la cuestiones principales ya discutidas en idioma italiano en los precedentes capítulos de la primera parte del trabajo doctoral. El capitulo es escrito en español, idioma del país de co-tutela.

²⁴ El utilizzo de la expresión niñxs (en lugar de niños/niñas) entiende presentar una vision *no sexista* del género y proponer el lenguaje de género mas inclusivo posible.

involucradas en la síntesis de cortisol y el déficit de la enzima 21-hidroxilasa representa más del 90 % de los casos de la HSC (Guercio *et al.*, 2015).

El diagnóstico de HSC, a su vez, no constituye una entidad unificada, ya que puede ocurrir en distintas variantes, en sujetos que presentan cariotipo XY o XX. La HSC puede ser causada por diferentes alteraciones enzimáticas aunque, en más del 90% de los casos, esta es determinada por una alteración genética conectada a la deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa (21OHD) en la corteza suprarrenal (Stout *et al.*, 2010; Balsamo *et al.*, 2012). La alteración de la biosíntesis de cortisol es causa de una sobreestimulación de las glándulas suprarrenales y de la consiguiente producción excesiva de andrógenos. Las mutaciones genéticas que reducen en gran medida la síntesis de la enzima 21-hidroxilasa determinan la manifestación de la forma clásica de HSC más graves, mientras que las mutaciones genéticas más ligeras por la enzima 21-hidroxilasa provocan las formas clásicas más leves (Speiser *et al.*, 2010; Merke, 2008).

La incidencia de la forma clásica de HSC ha sido estimada en 1 caso sobre 16.000 bebés nacidos; la forma clásica comporta, en sujetos con cariotipo XX, genitales atípicos (van der Kamp, 2004). Casi el 75% de los pacientes con HSC, en la forma clásica, también muestran una falta de aldosterona, lo que puede implicar amenazas a la vida, que se manifiestan a través de crisis adrenales. De hecho, además de la presencia de hipersurrenismo, la pérdida de minerales provoca síntomas de deshidratación y baja presión arterial en las primeras semanas de vida; también, es posible observar el desarrollo de un retraso en el crecimiento, hiponatremia, hiperpotasemia, acidosis e hipoglucemia. Cuando sujetos con cariotipo XX que presentan la forma clásica de esta condición, pero se mantiene la producción de al menos pequeñas cantidades de aldosterona, la HSC asume la definición HSC en forma clásica virilizante simple; en este caso, el hiperandrogenismo se manifiesta por una aceleración en la tasa de crecimiento y en la maduración esquelética (que se traducen en baja estatura en la edad adulta), edad ósea avanzada, pubertad precoz en la infancia, acné, hirsutismo, problemas menstruales, infertilidad, trastornos metabólicos con obesidad potencial en la edad adulta. La prevalencia de hiperplasia suprarrenal congénita clásica se estima en alrededor de 0,1%, pero puede ser más alta

(1-2%) en algunos grupos étnicos (como por ejemplo en los grupos étnicos judío, hispano y yugoslavo) (Merke, 2008).

Entre las formas no clásicas se pueden distinguir formas “sintomáticas”, que se presentan con manifestaciones clínicas detectables en edades variables en sus vidas y formas “asintomáticas” (Balsamo et al., 2012).

En Argentina, como en otros países, la HSC por deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa ha sido incluida en el programa de *pesquisa neonatal*, por ser una enfermedad frecuente, potencialmente fatal, que puede ser diagnosticada en forma simple a través de la medición de su marcador en muestras de sangre en papel de filtro y en la que su reconocimiento y tratamiento precoz previene la morbilidad y muerte por crisis adrenal. La pesquisa también permite evitar la asignación errónea de sexo masculino en niñas con virilización prenatal severa (Guercio et al., 2015).

En los pacientes que presentan formas clásicas de HSC la talla puede estar comprometida, resultando en una talla adulta sub-óptima, se pueden presentar obesidad, infertilidad, tumores, osteoporosis e una reducción en la calidad de la vida (Choi & Yoo, 2017).

Sin embargo, en los primeros meses de la vida de niños con HSC es necesario considerar el mantenimiento de un adecuado equilibrio hidrosalino; durante todos los años de crecimiento postnatal es importante el balance entre los efectos del exceso de andrógenos (que aceleran el crecimiento y la maduración esquelética) y la terapia con glucocorticoides utilizada para el tratamiento (que producen un efecto, dosis dependiente, en el compromiso de talla). La falta de un adecuado avance de la longitud corporal durante el primer año de vida en estos pacientes puede generar la sospecha de sobredosis terapéutica. Esta evolución es probablemente reversible con un ajuste de dosis (Merke, 2008; Guercio et al., 2015).

El HSC, por tanto, es una condición médica crónica que puede tener impacto en la calidad de vida de la persona y también plantea cuestiones cruciales en relación con las cuestiones de género, ya que a veces puede conducir a dificultades en la asignación de género y puede resultar en consecuencias particulares sobre el crecimiento de los niños que presentan genitales atípicos. Digno de mención son los elementos de controversia presentes en el debate internacional actual, con especial atención a las cuestiones puestas por los

procedimientos quirúrgicos realizados sobre la esfera genital en personas con cariotipo XX que manifiestan la forma clásica de la HSC.

En la literatura dedicada a los aspectos psicosociales, ha sido reconocida la posibilidad que la “normalización” tenga el objetivo de render *invisible* todas las posibilidades de género que se sitúan afuera de un sistema binario masculino/femenino (Balocchi, 2014). La apariencia de los genitales atípicos son normalizadas bajo la presión de las peticiones legales, médicas y, a veces, por los mismos padres (Boyle *et al.*, 2005). Generalmente, los padres, a través de la cirugía, esperan mitigar su propia ansiedad que es resultante de la incertidumbre relacionada con las condiciones de HSC y desean que los médicos puedan indicar un género para criar los hijxs (Freda *et al.*, 2015, De Luca Picione *et al.*, 2015).

En los últimos años, activistas intersexuales han criticado profundamente la nomenclatura DSD desde el inglés Disorder/Differences of Sexual Development (Trastornos/Diferencias del Desarrollo Sexual) y los procedimientos quirúrgicos, ya que, en sus opinión, sería preferible no considerar estas condiciones como patologías medicas y, en consecuencia, eliminar las intervenciones quirúrgicas para normalizar los caracteres sexuales. Por esta razón, muchos activistas han propuesto de mantener únicamente la definición de “intersexualidad”. En cuanto al campo de la medicina, en el 2014, la Sociedad Europea de Urología Pediátrica ha propuesto de discutir el rechazo generalizado de la intervención quirúrgica temprana expresando la importancia y la sensibilidad de este tema, la necesidad de llegar a pruebas decisivas con respecto a la cuestión del tiempo de las intervenciones quirúrgicas y la necesidad de evaluar cada caso.

Para fines introductores, puede ser útil especificar algunos términos que se utilizarán en el texto para referirse a la *identidad psico-sexual*. La identidad psico-sexual puede ser descrita como el resultado de la interacción compleja entre la identidad de género, el papel de género, la orientación sexual y el sexo biológico. El concepto de *identidad de género* indica la experiencia íntima y subjetiva de sentirse hombre, mujer o una de las posibles formas de identidad. El concepto de *papel de género* se refiere a la expresión externa del género y representa todo lo que una persona dice o hace para indicar a los demás, o a sí mismo, el grado de su feminidad, masculinidad o otra forma de expresar su

papel (Money, 1955); en este sentido, el papel de género indica los comportamientos, actitudes y rasgos de la personalidad adentro de una cultura particular y en un determinado período histórico, que se definen como masculinos y femeninos y son más apropiado para el papel social de masculino o femenino. Expresado en estos términos, esta definición permite de llevar la atención sobre los elementos culturales que se combinan para determinar los límites entre los papeles de género “tradicionales” y los papeles “atípicos”. Por otro lado, la orientación sexual se refiere a cómo una persona responde a diversos estímulos sexuales y encuentra su dimensión principal en el sexo de pareja, lo que define a una persona heterosexual, bisexual y homosexual o de otras forma de atracción sexual. La orientación sexual no es dicotómica sino se extiende a lo largo de un continuum que según Kinsey procede desde la heterosexualidad exclusiva hasta la homosexualidad exclusiva. Finalmente, el sexo biológico es determinado por la pertenencia biológica a los cromosomas masculinos o femeninos del sexo.

Actualmente, con la expresión *fenómenos de no conformidad de género/variabilidad de género* la comunidad científica se refiere a las personas cuya expresión de género difiere de las normas y expectativas sociales tradicionalmente asociadas con ella o su sex asignado al nacer o su identidad de género (Meyer-Bahlburg, 2009; WPATH, 2012). La disforia de género se refiere a la *incomodidad* o al *malestar* causado por la discrepancia entre la identidad de género y el sexo asignado a la persona al nacer (y el papel de género asociado y/o las características sexuales primarias y secundarias). Sólo algunas personas con variabilidad de género experimentan disforia de género en algún momento de sus vidas (WPATH, 2012).

El *género* puede ser definido como una construcción social que varía en diferentes culturas y en el tiempo, como demuestra la presencia, en muchas culturas de la historia humana, de personas que expresan una identidad de género más allá de un estricto binarismo de género; por ejemplo podemos citar los *dos espíritus* originarios de la América del Norte, lxs fa’afafine en el Pacífico, lxs kathoey en Tailandia, lxs hijras en India, lxs *femminielli* presentes en el contexto napolitano (Zito & Valerio, 2010; 2013); estos son ejemplos de personas que se colocan en categorías de género que difieren desde la división occidental tradicional en *hombres y mujeres* (WHO, 2004).

Como afirmado en el informe “Atención de la salud integral de personas trans. Guía para equipos de salud”, promulgado por el Ministerio de Salud de Argentina (2015):

“A partir de argumentos bio-médicos, se instaló y naturalizó la idea de que solo existen dos géneros masculino y femenino, que están ligados, al mismo tiempo, al reconocimiento de dos tipos de “sexo”, en conformidad con la clasificación binaria de los sistemas genitales. Así, la diversidad corporal fue sometida a una clasificación binaria que borra las singularidades de cada genitalidad bajo una agrupación taxativa que condiciona, en especial, la intervención médica compulsiva sobre personas intersex y/o trans”.

Siempre según este informe (Ministerio de Salud de Argentina, 2015)

“No obstante, históricamente se ha justificado la persecución, castigo, represión, tratamiento y/o cura de algunas identidades y/o expresiones de género desde los estándares binarios tajantes de los géneros masculino y femenino, que se han impuesto socialmente como referentes naturales. Este binarismo también se reproduce desde la diferenciación normativa que se sostiene entre personas trans y no trans y entre personas intersex y no intersex, entre otras posibles. En cumplimiento con la orientación despatologizante de la Ley de Identidad de Género, se debe, desde el sistema de salud, promover y garantizar el ejercicio pleno de la autonomía en la toma de decisiones sobre el propio cuerpo, abandonando la jerarquización entre las distintas formas de vivir y expresar los géneros. Esto supone producir una serie de cambios institucionales en diferentes niveles, entre los que están el desafío de repensar el modelo de atención vigente y las prácticas de atención integral de la salud de las personas trans”.

La Argentina ha sido el primer país del mundo a promulgar una Ley que permite que personas trans* (travestis, transexuales y transgéneros) sean inscriptas en sus documentos personales con el nombre y el sexo de elección. La Ley n° 26.743 definida también como Ley de Identidad de Género, como dicho, puede ser aplicada también en el caso de personas intersexuales que tengan la necesidad de modificar su identidad de género.

Por muchos años el modelo de atención utilizado por personas con condiciones intersexuales ha sido el modelo propuesto por Money (1955) que ha propuesto como elemento necesario mantener una relación armoniosa (lo mas posible) entre el *sexo*, la *identidad de género*, los *roles/papeles de género* y

la orientación sexual con el fin de garantizar el máximo bienestar posible para el sujeto. Precedentes estudios psicológicos cualitativo sobre la experiencia de personas con Hiperplasia Suprarrenal Congénita han mostrado que la HSC puede tener un impacto psicológico a largo plazo sobre el bienestar psicológico y físico y sobre la calidad de vida general de mujeres con HSC (Malouf, 2010), provocar sentimientos de vergüenza (Engberg, 2016), provocar estigma social (Meyer-Bahlburg, 2017), determinar dificultades en la relación/comunicación médico-paciente. El objetivo de la entrevista ha sido lo de facilitar la emergencia de historias personales, con particular atención a las experiencias subjetivas relacionadas al cuerpo, las experiencias de género y la consecuencias psicológicas y sociales conectadas a los tratamientos quirúrgicos y médicos. A través la revisión de la literatura presente sobre el argumento y a través encuentros con médicos expertos de esta condición, hemos definido una guía para investigar estos aspectos.

Esta investigación doctoral se desarrolló entre Italia y Argentina como tesis en co-tutela entre la Universidad de Nápoles Federico II y los Nacional de Estudios Tucumán Universidad. La realización de una parte de la investigación en Argentina se justifica por el interés hacia el contexto cultural argentino que ha demostrado sensibilidad para la cuestiones de género emitiendo la Ley de identidad de género, o Ley 26.743, en el 2012, con el fin de reconocer la identidad de género de todas las personas que no se identifican con el sexo asignado al nacer en manera que puedan obtener documentos personales que llevan el nombre y el tipo de elección y le permita de sostener los costos de los tratamientos médicos dirigidos a la modificaciones corporales. Además, este trabajo presenta los resultados de una encuesta empírica dedicada a la comprensión y la análisis de la experiencia vivida por individuos de HSC cuyos datos han sido recolectados en el Departamento de Endocrinología del Hospital A.C. Padilla de Tucumán, Argentina.

6.2. Metodo

La revisión de la literatura sobre la condición vivida de personas que presentan Hiperplasia Suprarrenal Congenita y los encuentros con médicos

expertos de esta condición ha permitido el desarrollo de una guía para conducir entrevistas en profundidad (Fideli e Marradi, 1996). El objetivo de esta guía fue lo de facilitar la emergencia de historias personales de las mujeres, con particular atención a las experiencias subjetivas relacionadas al cuerpo, a las experiencias de género y a la consecuencias psicológicas y sociales conectadas a los tratamientos quirúrgicos y médicos.

Han sido entrevistadas 3 personas con HSC en forma clásica con cariotipo XX; cada entrevista ha tenido una duración mediana de una hora y medio. Las narrativas han sido analizadas utilizando el método fenomenológico descriptivo propuesto por Giorgi (2009).

En el ámbito de la investigación filosófica la fenomenología tiene una larga historia e un profundo radicamento metodológico. Husserl concentró su atención sobre el concepto de referente *intencional* definiéndolo como un aspecto fundamental de la estructura básica de como el fenómeno se presenta a la conciencia subjetiva (Giorgi, 2003) poniendo atención sistemática a los aspectos paralelos del acto intencional y del referente intencional, expresión retomada por el trabajo de Franz Brentano.

Las entrevistas han sido grabadas digitalmente y después transcritas palabra por palabra para facilitar el proceso de explicación de las características *esenciales* y de la estructura *eidética*, a través del proceso de reducción fenomenológica.

El método propuesto por Giorgi (2003; 2009) es estructurado en cuatro fases consecutivas: 1) En el primer paso, el investigador asume la actitud de la *reducción fenomenológica*, leyendo el texto completo, de principio a fin, con el fin de obtener un sentido global y unificado del texto que esta enfrentando; 2) En la segunda etapa, el investigador, permaneciendo en la actitud de la reducción fenomenológica procede a una segunda lectura del texto aislando las unidades de significados: el investigador, cada vez que observa un cambio o una transición de sentido desde uno al otro párrafo pone una barra (/) para distinguir entre ellas las diferentes unidades de significado; 3) En el tercer paso el investigador practica una transformación de las unidades de significado para obtener nuevas descripciones del material porque el texto de las entrevistas esta expresado originalmente en el *lenguaje corriente* y de la vida cotidiana; en este sentido, el investigador asigna a cada unidad de sentido

una transformación de sentido usando el procedimiento de la variación de ejemplo, actuando un cambio virtual/imaginario de los elementos para observar cuales son los efectos de las variaciones de estos elementos sobre el fenomeno mas complejo, obteniendo, así, un nuevo conocimiento del fenomeno, definiendo los aspectos constitutivos del fenomeno.

El objetivo final es lo de obtener una *esencia* del material analizado que representa la estructura general del objeto de experiencia estudiado por la encuesta (Giorgi, 2006). La investigación descriptiva fenomenológica, por lo tanto, tiene como objetivo lo de entender cuales son las expresiones significativas presentes ya adentro de una respuesta implícita. La investigación, así concebida es, en primer lugar, un proceso de *descubrimiento* y no de *invención* (Applebaum, 2007). Además, de acuerdo con Giorgi (2003), es posible eseguir un análisis post-estructural, o sea, una segunda revisión de la estructura de los constituyentes de la experiencia que puede aportar un nuevo sentido que permite una mas amplia interpretación de los datos recogidos (Giorgi, 2003). El presente proyecto ha sido aprobado por la comisión etica del Hospital Padilla de la ciudad se San Miguel de Tucuman, Argentina.

6.3. Resultados

Gestión practica de la condición medica

P1 explica que la condición pone la cuestión de tomar un medicamento con una rutina específica y con horarios precisos:

“A veces me molesta tener la enfermedad porque tengo horario para tomar la pastilla y no me puedo olvidar” (P1)

Los controles médicos y las practicas clínicas a largo plazo pueden generar algunas molestias en personas con HSC, así como tener la necesidad de seguir con el tratamiento:

“Los análisis de sangre no me gustan hasta hoy. Me molestaba tomar pastilla y era siempre difícil viajar. Tengo que decir que acepté este síndrome hace dos años cuando pasé con los adultos. En primer lugar, no es que yo ... lo haya aceptado. No lo acepto

en absoluto y en algún momento me di cuenta de que me molesta siempre la dificultad de encontrar una terapia eficaz (P2)

La terapia, además, puede generar como efecto secundario lo de hacer acordar a la persona de tener una patología crónica:

“Lo repito, porque eso es como decir que la enfermedad es algo, entre comillas, abstracto, uno sabe lo que tiene, sin embargo, se acaba de apuntar, no es algo que se puede tocar, para así decir. La píldora en lugar de ser algo más que real, ya que la evidencia de una manera que tengo esta enfermedad es lo que creo que en la práctica hace que me pesa el hecho de tener que tomar, porque es como ... no sé como tengo que tomar el medicamento cada día, que la píldora todos los días me hace acordar que tengo esta enfermedad ...” (P3)

Cuestiones de género

Cuando a las personas ha sido preguntado cual era sus representación de las intervenciones quirúrgicas las personas han contestado demostrando toda la complejidad de este tema.

En este sentido, P2 piensa que haber tenido intervenciones quirúrgicas tempranas haya disminuido el riesgo de la intervención misma y que ha sido útil:

“yo me siento bien,.... he tenido una intervención porque tenía..... ellos decían que había nacido aparecido a un varón. Tenía como un 5 años. Y haciendo los estudios han demostrado que tenía órganos femenino por adentro. He tenido una sola operación. Y ahora yo estoy bien con la operación, porque se me lo habían hecho mas tarde, de grande, capaz que podría ser un riesgo de hacerlo por esto pienso que esta bien que me lo han hecho de niña” (P2).

P1 expresa un sentido de necesidad para la intervención quirúrgica (que no acuerda como ha sido y cual ha sido la intervención) hablando en los términos de una necesidad de revisión pero afirmado también la presencia de sentimientos de diversidad conectados a la cirugía:

“De las primeras intervenciones quirúrgicas no tengo memoria porque creo que lo hice en los primeros meses de vida. La segunda es porque yo estaba en el secundario

me acuerdo de la cirugía y después de la cirugía yo no he vivido bien de todos modos, porque yo sabía que tenía ... ¿cómo explicarlo, sabía que necesitaba esta revisión, el primero me causó problemas porque me sentí diferente, el después ... no fue fácil de toda manera” (P1)

La necesidad de una intervención quirúrgica es percibida también por P3:

“En mi experiencia a una niña que tiene el mismo problema mio le diría que tendría simplemente que hacerlo y debe hacerlo, y punto. Es bueno hacerlo, no se pero si va a pasar algo con la edad, lo importante es que uno lo haga (P3)

En el caso de P2 la cirugía en si misma ha sido percibida como algo que tiene solución, pensando ahora en su vida adulta:

“Si, en relación a la condición de vida actual nunca he tenido problemas con esta cosa [cirugía], de hecho, hice una visita hace dos años y el medico dijo que no había nada de esto que me operaron de manera que no había nada más que hacer en el futuro y por lo tanto estaba bien (P2)

P1 precisa también cual son las diferencias entre las cuestiones de género y de la orientación sexual:

“Si, no se si por las intervenciones yo soy homosexual y tengo un poco de miedo a hablar de mi homosexualidad, a pesar de que mi padre siempre ha entendido bien por qué los padres son siempre los padres. Eh ... tuve suerte desde este punto de vista, porque gracias a Dios ... mis padres son gente inteligente, no me han causado problemas con estas cosas (P1)

Aspectos sociales

Dos de las tres personas entrevistadas llegaban desde pequeñas ciudades que se encuentran ubicadas afuera de la Provincia de Tucuman; en este sentido, para llegar al hospital Padilla han tenido que viajar hasta 12 horas de seguidas de noche. Además los costos de estos viajes son generalmente muy difíciles de sostener para personas que viven afuera de la ciudad. Esto nos aparece como un elemento crucial que pone en evidencia la dificultad objetiva a ofrecer un servicio de salud para las personas que no viven en la ciudad.

Ademas, ha sido posible evidenciar algunas cuestiones fundamentales ligadas a la falta de educación y de conocimiento de la tematica de género y de las enfermedades crónicas:

“No puedo hacer algunos deportes, por ejemplo porque ellos piensan que que es una enfermedad de la mente. En el colegio no podía tener la hora de educación física, cuando me han inscripto a la escuela una maestra pensaba que yo tenia que ir a una escuela de niños especiales pero después le han explicado y ella ha entendido” (P1)

Ademas, ha sido posible evidenciar algunas cuestiones conectadas a los aspectos socio-economicos:

“A veces no consigo el medicamento en la farmacia. El medicamento lo pagamos nosotros pero no tiene un costo muy grande” (P2)

6.4. Discusión

Una característica crucial de este estudio es que las personas fueron reclutadas adentro de la sección de endocrinología del Hospital A.C. Padilla de Tucuman. Además, estas personas persiguen con constancia los controles médicos de rutina y son disponibles a seguir las propuestas de tratamiento de los médicos y han aceptado de participar a la presente investigación también sobre aspectos psicológicos de sus condición. En consecuencia, los resultados obtenidos y las reflexiones que se presentan deben leerse adentro de las condiciones particulares que han determinado el contexto preciso de esta investigación.

Con referencia a los trabajo ya discutidos en la tesis, no hemos observado la asociación entre la reducción de la apariencia atípica de los genitales como una abertura a las posibilidades del futuro (vivir en un género “normativo”) si no como algo necesario y automatico propuesto por los médicos y los padres que estas personas han sufrido. Sin embargo, todas las personas entrevistadas definieron la cirugía genital como una “terapia necesaria” también si en sus experiencia la cirugía ha sido asociada a sentimientos de *diversidad*.

Cuanto al tiempo de las intervenciones quirúrgicas recibidas: hasta la edad de cinco años, como ya discutido en los capítulos precedentes, las

intervenciones quirúrgicas son olvidadas completamente; paradójicamente, algunas de estas mujeres recuerdan como más traumáticas las intervenciones realizadas más tarde. Es posible que por esta razón, las intervenciones recibidas durante la infancia han sido asociadas a experiencias menos traumáticas. La hipótesis en este caso puede ser que a una edad temprana el niño aún no ha desarrollado un sentido de autoconciencia y falta todavía la maduración de las estructuras cognitivas (Meyer-Bahlburg, comunicación personal). Además, en la representación de casi todos los sujetos, las intervenciones en la infancia se asociaron más con la capacidad de pervenir a una recuperación más rápida.

La experiencia de asunción múltiple diaria del fármaco es algo percibido como incómodo porque la persona tiene la obligación de acordarse de tomar el medicamento a horarios precisos. En particular, la gestión de la condición médica puede ser asociada a la experiencia vivida de *vulnerabilidad psicológica*, pero también se ponen cuestiones sociales porque a veces puede ser difícil conseguir el fármaco.

Se ha presentado también una cuestión conectada al estigma psicosocial. Por ejemplo, como afirmado por la paciente 1: “pensaban que tenía que ir a una escuela para niños especiales”. En este sentido se ponen cuestiones cruciales para la educación sobre la temática de género y de las enfermedades crónicas. Zavala (2009) ha mostrado la posibilidad de una interacción entre pobreza, dispositivos médicos y la condición intersexual afirmando, también, que en pequeñas comunidades se pueda encontrar una apertura mayor para asimilar los cuerpos que se ponen afuera de los parámetros normativos (Zavala, 2009).

Con respecto a la calidad de vida de las personas con HSC los resultados de la literatura son controvertidos (Kanhare *et al.*, 2015; Bleiken *et al.*, 2012; Wisniewski *et al.*, 2004). Algunos estudios, de hecho, han encontrado una disminución en la calidad de vida en las personas con HSC en comparación con el grupo de control/sano, mientras en otros casos se hizo hincapié la importancia del apoyo social como un factor protector. Investigaciones recientes han sugerido que las personas con HSC, con el sexo cromosómico XX, que presentan la forma clásica, pueden vivir episodios de estigma y la discriminación en relación con su condición, tanto en la vida social que en la relación con el contexto médico (Meyer-Bahlburg *et al.*, 2017) y que estas experiencias pueden influir sobre los niveles de la calidad de vida de la persona.

El estigma, que puede ser definido como un fenómeno de devaluación social contra ciertos individuos en relación con las características o atributos personales (Goffman, 1963; Meyer-Bahlburg *et al.*, 2016) puede ser más prevalente en las personas de sexo femenino que presentan la forma clásica de HSC y que pueden vivir formas de estigma debido a la presentación atípica de sus genitales y pueden, por lo tanto, internalizar los sentimientos de vergüenza relacionados a sí mismxs (Engberg *et al.*, 2016; Malouf *et al.*, 2010).

En este sentido, la gestión de las identidades estigmatizadas puede considerarse un objetivo psicológico crucial para las personas que sufren de enfermedades crónicas y relacionadas con variaciones biológicas del sexo porque los procesos de estigmatización pueden conducir a niveles más bajos de salud mental y física (Liao & Simmonds, 2014; Cohen Kettenis, 2010).

Earnshaw & Quinne (2012) han establecido un modelo tripartito del estigma, dividiendo el estigma social en estigma internalizado, estigma anticipado y estigma experimentado. Se encontró que la medida del estigma puede ser un predictor de la calidad de vida; el estigma, en este sentido, tiene un papel crucial también para la determinación de la actitud hacia el acceso a la ayuda médica por parte de personas con enfermedades crónicas y más recientemente, ha surgido la necesidad de monitorear la presencia de estigma anticipado en personas que presentan condiciones crónicas (Mosso *et al.* 2016, Earnshaw & Quinne, 2012). El estigma anticipado, que puede ser definido como una tendencia del individuo a creer que hay una forma de obstáculo en el contexto social que puede llevar a sentidos de exclusión. Las relaciones interpersonales contribuyen al proceso de adaptación de los pacientes crónicos, afectando sus salud y, en general, sus satisfacción con la vida. Una actitud que a menudo amenaza estos factores es el temor de recibir prejuicios y discriminación en la vida cotidiana. La interiorización de los estereotipos sociales asociados con la condición de enfermos crónicos puede tener consecuencias negativas sobre la salud física y sobre el bienestar psicológico (disminución de la autoestima, aumento de la ansiedad y depresión) y sobre el comportamiento (menor uso de los servicios de bienestar ofrecidos por los establecimientos de salud). En este sentido, el estigma anticipado puede predecir las personas que evitan los tratamientos en los servicios de salud.

Para las personas con HSC en cariotipo XX puede suponer la presencia de un doble factor de riesgo conectado no sólo a la estigmatización para la presencia de una alteración de los órganos genitales, la masculinización de las características sexuales secundarias y las consecuencias de los tratamientos quirúrgicos correctivos recibidos, in asociación a episodios de estigma asociados a la presencia de la enfermedad crónica (Earnshaw & Quinne, 2012).

6.5. Conclusiones

Implementar la intervención médica con un encuentro psicologico, durante la fase de controles médicos a largo plazo para las personas con HSC, puede facilitar el acceso a una primaria elaboración de los aspectos estructurales de la experiencia vivida de sujetos que presentan HSC. Para este grupo particular de pacientes, poner atención al tema de la relación con el otro y a la mirada del otro puede constituir un elemento de prevención y de facilitación en el proceso de inclusión psicosocial de pacientes con enfermedades raras que, además, ponen cuestiones de género y de atención para la salud así de considerar y comprender los fenomeno de estigma.

La cirugía genital “correctiva”, que tiene el objetivo de “normalizar la apariencia de los genitales” de un individuo que presenta genitales atípicos al nacimiento, sigue siendo un tema de controversia en cuanto a su aplicación, al tiempo y a las técnicas utilizadas (Meyer-Bahlburg, 2015). A la luz de la variabilidad de los resultados publicados en la literatura internacional sobre la satisfacción ligada a los procedimientos quirúrgicos y en relación a la calidad de la vida, y a la luz del material empírico recogido, podemos asumir que las personas con HSC en la forma clásica pueden vivir en manera positiva el desarrollo de una identidad femenina y que, a largo plazo, puedan encontrar satisfacción se siguen correctamente las indicaciones médicas.

Más precisamente, es posible estar de acuerdo con aquellos que, tenido en cuenta las evidencias científicas actuales, no formulan conclusiones definitivas en relación al momento de las intervenciones quirúrgicas (Meyer-Bahlburg, 2015; DiSandro *et al.*, 2015; Eckoldt-Wolke, 2014). Las preocupaciones éticas, tales como el derecho del niño a tener un futuro abierto (Kon, 2015) y el respeto

a la autonomía del paciente (Belmont Report, 1979) no implica que todas las cirugías deben ser extendida hasta la edad del consentimiento (Meyer-Bahlburg, 2015). Del mismo modo, teniendo en cuenta los informes sobre los efectos secundarios sociales y psicológicos para personas intersexuales es necesario llevar a cabo una investigación sistemática sobre tales condiciones y desarrollar intervenciones psicosociales con eficacia demostrada, si es posible, antes de crear una nueva práctica donde se posponen o eliminan las intervenciones (Meyer-Bahlburg, 2015).

A la luz de las consideraciones presentadas en este estudio parece fundamental construir un puente para conectar dos ámbitos que se encuentran activos en el estudio de las cuestiones vividas por personas intersexuales: por un lado, el ámbito médico, que presenta asuntos y cuestiones relacionadas a las intervenciones (farmacológicas y quirúrgicas): ¿en qué medida son útiles y justificadas? Por otro lado, el mundo de las asociaciones y del activismo para garantizar los derechos de los pacientes que reciben tratamientos. Es de fundamental importancia que cualquier tipo de intervención no sea destinada exclusivamente a minimizar la ansiedad acerca de la diversidad (de los médicos y los padres).

Tenida en cuenta la variabilidad presente en la literatura sobre esta cuestión, la hipótesis de que los sentimientos de una preferencia “personal” para “arreglar” sus genitales pudieran estar relacionados de alguna manera con aspectos de un sistema (social) binario de género interiorizado? ¿Podemos considerar, en este punto, por ejemplo, los posibles efectos de los discursos familiares sobre la construcción de estas narrativas preferenciales? Este podría ser un aspecto interesante que en nuestra opinión no está tan enfatizado en la literatura cualitativa específicamente dedicada a las personas HSC. Implementar la intervención médica con encuentros psicológicos durante las fases de control para las personas con HSC (y en general con personas que presentan enfermedades crónicas), en este sentido, podría facilitar el acceso a una inicial *elaboración* de estos aspectos de la experiencia vivida. Engberg (2016), de hecho, ha hablado de la posibilidad de encontrar en los discursos de las personas con HSC un sentido de vergüenza. Podemos decir que la cuestión está originada porque se intenta de “encajar” los sujetos adentro de una categoría de género establecida, *ideal*, y esta maniobra terapéutica pero no siempre tiene

éxito! Y luego hay un sentido de diversidad que se expresa con la diferencia que se observa entre la realidad y los ideales.

En esta presentación hemos utilizado métodos cualitativos para consentir una comprensión mas rica posible sobre la experiencia vivida de personas con HSC, como conciben su condición y cómo habían experimentado las intervenciones quirúrgicas una vez llegadxs a la edad adulta. En el estado actual del conocimiento, y sobre la base de los resultados de las pruebas alcanzado a través de este estudio, afirmamos que no hemos encontrado evidencia a favor de la eliminación total de las cirugías y que la cuestión de tiempo debe ser considerada cuidadosamente. A la luz de estas consideraciones, el aplazamiento de acción, hasta alcanzar la edad de consentimiento informado no parece comportar y significar, automaticamente, en si misma, una acción eficaz para mejorar la experiencia vivida de personas con HSC. Posiblemente el cambio, necesario, parece conectado a la presencia de una Ley *ad hoc*, la necesidad de una mayor educación sobre estas cuestiones y un cambio al mas amplio nivel social que tenga en la debida cuenta la complejidad que presentan estas cuestiones.

Deben tenerse debidamente en cuenta las particulares limitaciones inherentes a este estudio. En primer lugar, es necesario afirmar que el reclutamiento de pacientes ha ocurrido en un único servicio de endocrinología ubicado adentro del Hospital Padilla de la ciudad de San Miguel de Tucumán de la Provincia de Tucumán. Además, debe considerarse que hemos encontrado personas que siguen con adherencia sus plan de tratamiento medico y han dado la bienvenida a nuestra propuesta de investigación; debe ser considerado, también, el muy reducido numero de sujetos entrevistados. Estas consideraciones deben tenerse en cuenta en un nuevo estudio que, además, podría incluir métodos cuantitativos que puedan tener en cuenta de las hipótesis surgidas a través del trabajo cualitativo.

Conclusioni generali

I risultati proposti all'interno del primo capitolo dedicato alla revisione della letteratura internazionale sull'Iperplasia Surrenale Congenita e i risultati raggiunti attraverso la realizzazione degli studi empirici qualitativi illustrati nei successivi capitoli, dimostrano la complessità delle questioni bio-psico-sociali che riguardano l'ISC, nonché la grande attenzione dimostrata da parte della comunità scientifica nei confronti di tali condizioni. In coerenza, con tale elemento, è stato possibile evidenziare il ruolo strategico svolto da parte delle *equipe interdisciplinari* - composte da personale medico e personale di formazione psicologica - nei processi che riguardano l'accoglienza di persone che presentano condizioni di Iperplasia Surrenale Congenita.

Per quanto attiene alla questione degli interventi chirurgici genitali "correttivi", "normalizzanti" o "gender-confirming", praticati nei confronti di soggetti a cariotipo XX, presentanti la forma classica di ISC, nei quali si manifesta un certo grado di atipia genitale a partire dall'epoca fetale, va sottolineato la presenza di controversie per quanto attiene all'eventuale applicazione di interventi chirurgici, alla loro tempistica e alle tecniche impiegate (Meyer-Bahlburg, 2015; Baratz e Feder, 2015). Alla luce del materiale empirico raccolto nell'ambito del nostro lavoro non è possibile escludere che soggetti con ISC in forma classica con cariotipo XX possano vivere positivamente l'esperienza soggettiva della loro identità di genere in senso femminile a lungo termine e che tale risultato sia associato al grado di aderenza alle indicazioni mediche e alla costanza nel seguire i controlli medici. È possibile affermare, inoltre, che la preferenza manifestata da parte dei soggetti da noi incontrati a favore di un intervento chirurgico genitale precoce e indirizzante verso una identità femminile, possa essere posto in relazione con un processo di *interiorizzazione di un sistema di genere binario maschile/femminile*, il quale, attraverso processi di *pressione sociale*, può condurre a sua volta alla formulazione di uno stigma interiorizzato nei confronti della propria condizione medica. Se all'interno della letteratura internazionale è stato recentemente evidenziato la ricorrente presenza di vissuti di *vergogna* per descrivere alcune delle esperienze di persone con ISC (Engberg, 2016),

andrebbe anche sottolineato il ruolo svolto da parte del contesto socio-culturale nella costruzione di *aspettative sociali* per quanto attiene a ruoli di genere e alle identità di genere in funzione dell'appartenenza a una categoria di genere definita. Nelle questioni che riguardano la salute e l'espressione di genere, infatti, risulta di cruciale importanza tenere conto di quali siano i sistemi culturali all'interno dei quali si dispiegano i processi sociali connessi al genere e alla salute.

L'analisi dell'esperienza vissuta di soggetti che presentano ISC nella forma classica e non classica, con cariotipo XX e XY, transitati da una terapia sostitutiva assunta in più momenti della giornata a una terapia a base di idrocortisone a rilascio modificato, ha mostrato che la modalità di assunzione del farmaco può avere un'influenza sulla percezione e il vissuto soggettivo di persone con ISC. È stato possibile rilevare alcune differenze di genere tra soggetti con cariotipo XX e XY per quanto attiene all'esperienza vissuta e alla possibilità di modificare, in modo sensibile, la propria percezione di sé in relazione al farmaco utilizzato. La soddisfazione rilevata da soggetti con cariotipo XX in relazione alla transizione a idrocortisone a rilascio modificato può essere dovuta alla maggiore influenza che la condizione di ISC ha sul corpo vissuto di tali soggetti rispetto a quanto non avvenga in soggetti con cariotipo XY. Di conseguenza, la percezione della necessità del farmaco e la richiesta di una terapia efficace possono essere vissuti in modo diverso tra maschi e femmine. In questo senso, appare giustificabile che i maschi siano più inclini a trascurare il loro trattamento rispetto alle femmine dal momento che nei maschi con ISC non si presentano alcune delle complicazioni nello sviluppo dei genitali e non sopraggiungono, generalmente, effetti secondari dovuti all'eccesso di androgeni che possono incidere sulla figura corporea (Anchus, 2010); tali aspetti possono giustificare la minore percezione di necessità al trattamento e di conseguenza la percezione di una certa continuità nell'esperienza di medicinali diversi.

Per quanto attiene alle esperienze di persone con ISC raccolte in Argentina, all'interno del Hospital A. C. Padilla di Tucuman, occorre sottolineare che la legge Argentina sull'identità di genere, nonostante risulti ancora impostata su un sostanziale assetto di genere binario maschile/femminile, rappresenta un'importante risorsa messa a disposizione dal Governo argentino che consente

la tutela dell'esperienza vissuta di soggettività trans* e la possibilità di vivere secondo il genere effettivamente percepito. I casi di ISC incontrati in Argentina, al di là dei limiti presentati da tale studio dovuti in particolar modo all'esigua numerosità dei soggetti incontrati, hanno consentito, tuttavia, di approfondire ulteriormente le complesse relazioni tra salute, genere e contesto sociale. In questo senso, infatti, il contesto socio-culturale può avere un profondo impatto sulle rappresentazioni soggettive di "malattia" (illness) - sia per quanto attiene ai mediatori simbolici veicolati attraverso la cultura e sia per quanto attiene alle condizioni economiche, e più concretamente materiali, che possono influenzare la qualità e la modalità delle cure ricevute.

Più in generale, alla luce delle considerazioni teoriche ed empiriche finora esposte abbiamo ritenuto opportuno utilizzare l'espressione Iperplasia Surrenale Congenita lasciando parzialmente sullo sfondo categorie più ampie e comprensive come, ad esempio, quelle di *intersessualità* o di *Differenze dello Sviluppo Sessuale*. In questo senso, infatti, ci è apparso di una certa importanza, in primo luogo, definire in maniera specifica e singolare le condizioni che abbiamo affrontato, sottolineando le caratteristiche peculiari ed uniche da queste presentate; in questa fase che presenta un enorme avanzamento delle tecnologie mediche, devono essere considerate in senso positivo le possibilità di approfondimento della conoscenza sui meccanismi fisiologici e l'avanzamento dei trattamenti che vengono forniti (chirurgici e farmacologici); pertanto, potrebbe apparire come un potenziale rischio quello di sovrapporre tra loro condizioni ed esperienze che, viceversa, risultano peculiari e specifiche. In tale prospettiva, dunque, va sottolineata l'importanza di rispettare la specificità e la diversità di ciascuna esperienza soggettiva e la possibilità di una graduale implementazione nella direzione di un approccio sempre più individualizzato e centrato sulla persona.

Occorre certamente una maggiore preparazione da parte di tutta la società a consentire l'accoglienza di forme di esistenza soggettiva che si collocano al di fuori di un rigido schematismo binario maschile/femminile (Valerio & Fazzari, 2016; Vitelli et al., 2014).

Auspichiamo che il presente lavoro possa contenere anche un implicito messaggio di speranza e fiducia nella direzione del miglioramento dei trattamenti offerti a persone con ISC e, allo stesso tempo, affermare la

molteplicità delle opzioni disponibili. Va inoltre tutelato il contributo che potrebbero offrire gli operatori dell'area psicologica nel corso del monitoraggio a lungo termine di soggetti con ISC. Sulla base del materiale raccolto, in tal senso, è possibile sottolineare l'utilità che potrebbe avere l'inserimento costante di un operatore con formazione psicologica all'interno delle strutture di endocrinologia dell'adulto al fine di monitorare le questioni connesse all'esperienza vissuta in relazione al genere e alla salute da parte di soggetti che presentano una condizione medica cronica.

Restano comunque aperte molteplici questioni come ad esempio il timing degli interventi chirurgici verso persone con ISC nella forma classica o, per quanto attiene alle forme classiche e non classiche, in riferimento a quale farmaco risulti maggiormente adeguato, efficace e rispettoso della fisiologia e degli aspetti soggettivi degli utenti seguiti. Certamente, vi sono ancora delle sfide che coinvolgono le nostre conoscenze sul piano bio-psico-sociale: ad esempio, è stata recentemente rilevata la possibilità di osservare una certa percentuale di casi di disforia di genere anche in soggetti presentanti la forma non-classica di ISC (Kukreti *et al.*, 2014), lasciando aperta, in questo senso, la questione sulla presenza della ISC all'interno del novero delle intersessualità e dei DSD, con il rischio, tuttavia, di aumentare ulteriormente il processo di medicalizzazione delle differenze.

Meyer-Bahlburg (2009), discutendo in senso ampio la questione relativa alla medicalizzazione di soggetti che presentano variazioni di genere, ha dimostrato la necessità di adottare una posizione "pragmatica" (Valerio e Fazzari, 2016; Valerio e Fazzari, 2012) al fine di poter compiutamente inquadrare tali questioni. Alla luce attuale delle nostre conoscenze e sulla base di quanto emerso in modo complessivo dal presente lavoro, sentiamo di poter sostenere tale orientamento epistemologico.

Infine, gettando un ulteriore sguardo al futuro, tale lavoro potrà trovare ulteriori sviluppo attraverso lo studio clinico dal titolo "Vivere con benessere l'Iperplasia Surrenale Congenita: un sondaggio online per valutare la relazione tra indicatori di benessere psicologico, qualità della vita e stigma sociale" approvato dal Comitato Etico della Università Federico II di Napoli con il numero 77/17.

Bibliografia

- Ahmed, S.F., Morrison, S., Hughes, I. A. (2004). Intersex and gender assignment; the third way? *Arch Dis Child*; 89, 847-850. doi: 10.1136/adc.2003.035899.
- Alderson, J., Madill, A., & Balen, A. (2004). Fear of devaluation: Understanding the experience of intersexed women with androgen insensitivity syndrome. *British Journal of Health Psychology*, 9, 81-100.
- Alvesson, M., Skoldberg, K. (2000). *Reflexive Methodology*. New Vistas for Qualitative Research. London: Sage Publications.
- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed., text rev.). Washington, DC: American Psychiatric Publishing.
- American, Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing. American Psychiatric Association. Tr. it. (2014). *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Raffaello Cortina.
- Androutsos, G. (2006). Hermaphroditism in Greek and Roman antiquity. *Hormones* (Athens), 5, 3, 214-217.
- Applebaum, M. (2007). Considerazioni sui metodi fenomenologici di Moustakas e di Van Manen. *Encyclopaideia: Rivista di Fenomenologia Pedagogia Formazione*, 21, 65-76.
- Applebaum, M. (2010). Ricerca psicologica fenomenologica come scienza. *Encyclopaideia: Rivista di Fenomenologia Pedagogia Formazione*, 27, 57-92.
- Arfini, E.A.G. (2012). Scientificamente provato? Controversie biopolitiche nel trattamento dell'iperplasia surrenale congenita. *Tecnoscienza, Italian Journal of Science & Technology Studies*, 3, 2, 61-94.
- Arlt, W., Allolio, B.. (2003). Adrenal insufficiency, *Lancet*, 361, 1881-93.
- Auchus, R. (2010). Management of the Adult with Congenital Adrenal Hyperplasia. *International Journal of Pediatric Endocrinology*. <https://doi.org/10.1155/2010/614107>

- Auricchio, M. (2009). Pensare in gruppo il genere: un approccio interdisciplinare ai Disordini della Differenziazione Sessuale. *Tesi di Dottorato in Studi di Genere, Università degli Studi di Napoli Federico II*.
- Baggio, G., Corsini, A., Floreani, A., Giannini, S. (2013). Gender Medicine: a task for the third millennium. *Clin Chem Lab Med*, 51, 713-27.
- Balocchi, M. (2010). L'invisibilizzazione dell'intersessualità in Italia. Paper per il Convegno "Lo spazio della differenza", Università Milano-Bicocca, Milano.
- Balocchi, M. (2012). Intersex. Dall'ermafroditismo ai "disturbi dello sviluppo sessuale". *Zapruder. Il nome della cosa. Classificare, schedare, discriminare*, 29, 76-84.
- Balocchi, M. (2014). The medicalization of intersexuality and the sex/gender binary system: a look on the Italian case. *LES Online*, 6, 1, 65-78.
- Balsamo, A. Rinaldini, D., Marsigli, A., Monti, S., Bettocchi, I., Baronio, F., Bal, M., Righetti, F., Motta, R., Pession, A., Cassio, A. (2012). Screening e diagnosi dell'iperplasia surrenale congenita: dalle vecchie alle nuove tecnologie (Rassegna). *LigandAssay*, 17, 1.
- Baratz, A., & Feder, E.K. (2015). Misrepresentation of evidence favoring early normalizing surgery for atypical sex anatomies (Letter to the Editor). *Archives of Sexual Behavior*, doi:10.1007/s10508-015-0529-x.
- Barlow, J., Wright, C., Sheasby, J., Turner, A., Hainsworth, J. (2002). Self-management approaches for people with chronic conditions: a review. *Patient Educ Couns*, 48, 2, 177-187.
- Becker, H., Geer, B. (1957). Participant observation and interviewing: a comparison, *Human organization*, XVI, 3, 28-35.
- Belmont Report. (1979). <http://www.hhs.gov/ohrp/humansubjects/guidance/belmont/html>.
- Bhushan, D., Agarwal, M. (2015). A case report of young hypertensive with primary amenorrhea: uncommon variant of congenital adrenal hyperplasia. *Journal of Reproduction, Contraception, Obstetrics and Gynecology*, 4, 5, 1642-1644. DOI: <http://dx.doi.org/10.18203/2320-1770.ijrcog201507>.

- Bleicken, B., Hahner, S., Loeffler, M., Ventz, M., Allolio, B., Quinkler, M. (2008). Impaired subjective health status in chronic adrenal insufficiency: Impact of different glucocorticoid replacement regimens. *Eur J Endocrinol*, 159, 811- 817.
- Bleicken, B., Hahner, S., Loeffler, M. (2010). Influence of hydrocortisone dosage scheme on health-related quality of life in patients with adrenal insufficiency. *Clin Endocrinol*, 72, 297-304.
- Boyle, M., Smith, S., & Liao, L. (2005). Adult genital surgery for intersex: A solution to what problem? *Journal of Health Psychology*, 10, 4, 573-584.
- Boring, E. G. (1950). *A history of experimental psychology*. New York: Appleton-Century-Crofts.
- Braida, N. (2011). Essere donne, essere uomini. Percezione e trattamento della variabilità sessuale tra realtà biologica e costruzione culturale. *Tesi di laurea, Interfacoltà di Sociologia, Università degli studi di Torino*.
- Brentano, F. (1974). *Psychology from an empirical standpoint*, New York: Routledge.
- Braun, V. and Clarke, V. (2006) Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3, 2, 77-101.
- Butler, J. (1990). *Gender trouble and the subversion of identity*. New York, NY: Routledge.
- Butler, J. (2004), *La disfatta del genere*. Meltemi: Roma
- Cabral, M. (2003). “De monstruos conjurando: intersexualidad y biotecnologías de la identidad” en *Revista Mora*, Instituto Interdisciplinario de Estudios de Género, Facultad de Filosofía y Letras, UBA.
- Cabral, M. (2008). Pensar la intersexualidad hoy. In D. Maffía (Eds.), *Sexualidades migrantes. Género y transgénero*, 131-142. Buenos Aires: Feminaria Editora.
- Cabral, M. (2009). *Interdicciones. Escrituras de la intersexualidad en castellano*. <https://es.scribd.com/document/13649799/Interdicciones-Escrituras-de-la-intersexualidad-en-castellano>. Consultato luglio 2017.
- Caelli, K. (2000). The changing face of phenomenological research: traditional and American phenomenology in nursing. *Qualitative Health Research* 10, 366–377.

- Chan, S., Debono, M. (2010). Replication of cortisol circadian rhythm: New advances in hydrocortisone replacement therapy. *Ther Adv Endocrinol Metab*, 1, 129-38.
- Chapman, S.C.E., Llahana, S., Carroll, P., Horne, R. (2016). Glucocorticoid therapy for adrenal insufficiency: nonadherence, concerns and dissatisfaction with information *Clinical Endocrinology*, 84, 664-671.
- Charmandari, E., Matthews, D.R., Johnston, A., Brook, C.G.D., Hindmarsh, P.C. (2001). Serum cortisol and 17-hydroxyprogesterone interrelation in classic 21-hydroxylase deficiency: is current replacement therapy satisfactory? *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 86, 10, 4679-4685.
- Churchill, S. & Wertz, J.F. (2015). Introduction to Phenomenological Research in *Psychology: Historical, Conceptual, and Methodological Foundations*. 12.
- Civita, A. (1982). La filosofia del vissuto. Milano: Edizioni Unicopli.
- Cohen-Kettenis, P.T. (2010). Psychosocial and psychosexual aspects of disorders of sex development. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*, 24, 325-334.
- Colaizzi, P.F. (1973). *Reflection and research in psychology: A phenomenological study of learning*. Dubuque, IA: Kendall Hunt Publishing.
- Colaizzi, P.E., 1978. Psychological research as the phenomenologist views it. In: Valle, R.S., King, M. (Eds.), *Existential-phenomenological Alternatives for Psychology*. New York: Oxford University Press, 48-71.
- Colapinto, J. (2000). *As nature made him. The boy who was raised as a girl*, New York.
- Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB). (2010). I disturbi della differenziazione sessuale nei minori: aspetti bioetici. *Presidenza del Consiglio dei Ministri*.
- Creswell, J.W. (2009). *Research design*. Los Angeles: Sage Publications.
- Crigler, J.F., Silverman S.H., Wilkins, L. (1952). Pediatrics, 10:397-413, *Pediatrics*, 102, 215-221.
- Crocetti, D. (2010). Medicalizing gender: from intersex to DSD, from the laboratory to patient groups. *Tesi di Dottorato in Science, Technology, and Humanities, Università degli Studi di Bologna*.

- Crocetti, D. (2013). *L'invisibile intersex. Storie di corpi medicalizzati*. Pisa: ETS.
- Crotty, M., (1996). *Phenomenology and Nursing Research*. Melbourne: Churchill Livingstone.
- Dahlberg, K.M.E., Dahlberg, H.K., (2004). Description vs. interpretation - a new understanding of an old dilemma in human science research. *Nursing Philosophy* 5, 268-273.
- Davidson, A.S. (2013). Phenomenological Approaches in Psychology and Health Sciences, *Qualitative Research in Psychology*, 10, 3, 318-339, DOI: 10.1080/14780887.2011.608466.
- Davis, K. (2007). *El cuerpo a la carta. Estudios culturales sobre cirugía cosmética*. México: La Cifra.
- Debono, M., Ghobadi, C., Rostami-Hodjegan, A. (2009). Modified-release hydrocortisone to provide circadian cortisol profiles. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. 2009, 94, 5, 1548-1554.
- De Crecchio, L. (1865). Sopra Un Caso Di Apparenze Virili In Una Donna. *Il Morgagni. Giornale Indirizzato al Progresso Della Medicina*, Napoli, Anno 7, 151-188.
- Delle Piane, L., Rinaudo, P.F., Miller, W.L. (2015). 150 Years of Congenital Adrenal Hyperplasia: Translation and Commentary of De Crecchio's Classic Paper from 1865. *Endocrinology*, 156, 4, 1210-1217 doi: 10.1210/en.2014-1879.
- De Luca Picione, R., Dicè, F., Freda, M.F. (2015). La comprensione della diagnosi di DSD da parte delle madri. Uno studio sui processi di sensemaking attraverso una prospettiva semiotico-psicologica. *Psicologia della Salute*, 2/2015, 47-75.
- De Luise, F., Farinetti G. (2010). *Lezioni di storia della filosofia*. Milano: Zanichelli.
- Denzin, N.K. (1995). *The Cinematic Society*. Thousand Oaks, CA: Sage.
- Denzin, N.K., Lincoln, Y.S., (2000). Paradigms and perspectives in transition. In: Denzin, N., Lincoln, Y. (Eds.), *Handbook of Qualitative Research*, second ed. (pp. 157-162), Thousand Oaks: Sage Publications.

- Diamond, M., & Sigmundson, H.K. (1997). Management of intersexuality: guidelines for dealing with individuals with ambiguous genitalia. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 151, 1046-1050.
- Diamond, M., & Garland, J. (2014). Evidence regarding cosmetic and medically unnecessary surgery on infants. *Journal of Pediatric Urology*, 10, 2-7.
- Dilthey, W. (1985). *Poetry and Experience*. Selected Works, vol. V. Princeton, NJ: Princeton University Press.
- DiSandro, M., Merke, D. P., & Rink, R. C. (2015). Review of current techniques and medical management considerations in the treatment of pediatric patients with disorders of sex development. *Hormone and Metabolic Research*, 47, 321-328.
- Dowling, M. (2007). From Husserl to van Manen. A review of different phenomenological approaches. *International Journal of Nursing Studies*, 44, 1, 131-142.
- Dreger, A.D. (1998). *Hermaphrodites and the Medical Invention of Sex*. Cambridge: Harvard University Press.
- Dreger, A. (1998). Ambiguous sex - or ambivalent medicine? Ethical issues in the treatment of intersexuality. *The Hastings Center Report*, 28, 3, 24-35.
- Dreger, A., Chase, C., Sousa, A., Gruppuso, P., e Frader, J. (2005). Changing the nomenclature/taxonomy of intersex: a scientific and clinical rationale. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 18, 729-733.
- Dreyfus, H.L. (1991). Being-in-the-world. A commentary on Heidegger's being and time. Cambridge, MA: The MIT Press.
- Earnshaw, V., Quinne, D. (2012). The Impact of Stigma in Healthcare on People Living with Chronic Illnesses. *Journal of Health Psychology*, 17, 2, 157-168. DOI: 10.1177/1359105311414952.
- Eckoldt-Wolke, F. (2014). Timing of surgery for feminizing genitoplasty in patients suffering from congenital adrenal hyperplasia. *Endocrine Development*, 27, 203-209.
- Ekman, B., Fitts, D., Marelli, C., Murray, R.D., Quinkler, M., Zelissen, P.M.J. (2014). European Adrenal Insufficiency Registry (EU-AIR): a comparative observational study of glucocorticoid replacement therapy, *BMC Endocrine Disorders*, 14-40

- Engberg, H. Moller, A., Hagenfeldt, K., Nordenskold, A. Frisen, L. (2016). The experience of women living with Congenital Adrenal Hyperplasia: impact of the condition and the care given. *Clin Endocrinol*, 85, 1, 21-28. doi: 10.1111/cen.13054.
- Engberg, H., Butwicka, A., Nordenstrom, A. (2015). Congenital adrenal hyperplasia and risk for psychiatric disorders in girls and women born between 1915 and 2010: a total population study. *Psychoneuroendocrinology*, 60, 195-205.
- Englander, M. (2016). The phenomenological method in qualitative psychology and psychiatry, *Int J Qualitative Stud Health Well-being*, 11 - <http://dx.doi.org/10.3402/qhw.v11.30682>.
- Fagerholm, R., Santtila, P., Miettinen, P. J., Mattila, A., Rintala, R., & Taskinen, S. (2011). Sexual function and attitudes toward surgery after feminizing genitoplasty. *Journal of Urology*, 185, 1900- 1904.
- Fausto-Sterling, A. (1993). The five sexes: why male and female are not enough. *The Sciences*, 20-24.
- Fausto-Sterling, A. (2000). Sexing the body: gender politics and the construction of sexuality. New York: Basic Books.
- Fausto-Sterling, A., (2006). *Cuerpos sexuados. La politica de género y la construccion de la sexualidad*. Melusina.
- Fernandez, A.M. (2013). *La diferencia desquiciada*. Buenos Aires: Biblos.
- Fideli, R., Marradi, A. (1996). Intervista. In *Enciclopedia delle Scienze Sociali*, vol. V. Roma: Istituto della Enciclopedia Italiana, 71-82.
- Figal, G. (2007). Gadamer als Phänomenologe, *Phaenomenologische Forschungen/ Phenomenological Studies*, 95-107.
- Figal, G. (2009). *The Heidegger reader*, Bloomington: Indiana University Press.
- Finlay, L. (2008). A dance between the reduction and reflexivity: explicating the “phenomenological psychological attitude”. *Journal of Phenomenological Psychology* 39, 1-32.
- Finlay, L. (2009). Debating Phenomenological Research Methods. *Phenomenology & Practice*, 3, 1, 6-25.

- Foucault M. (1976). *La volontà di sapere*. Milano: Feltrinelli, 1978.
- Freda, M.F., Dicé F., Auricchio, M. Salerno, M., Valerio, P. (2015). Suspended Sorrow: The Crisis in Understanding the Diagnosis for the Mothers of Children with A Disorder of Sex Development, *International Journal of Sexual Health*, 27, 2, 186-198, DOI: 10.1080/19317611.2014.957793.
- Gadamer, G.H. (1989). *Truth and Method*, second ed. London: Sheed and Ward.
- García Dauder, S., Gregori, N. & Hurtado, I. (2015). Usos de lo psicosocial en la investigación y tratamiento de las intersexualidades/DSD. *Universitas Psychologica*, 14(5), 1649-1666.
- Garza, G. (2007). Varieties of phenomenological research at the University of Dallas: An emerging typology. *Qualitative Research in Psychology*, 4, 313-342.
- Giorgi, A. (Eds.). (1985). *Phenomenology and psychological research*. Pittsburgh, PA: Duquesne University Press.
- Giorgi, A., (1989). Some theoretical and practical issues regarding the psychological phenomenology method. *Saybrook Review* 7, 71-85.
- Giorgi, A. (1997). The theory, practice, and evaluation of the phenomenological method as a qualitative research procedure. *Journal of Phenomenological Psychology*, 28, 2, 235-260.
- Giorgi, A. (2000a). The status of Husserlian phenomenology in caring research. *Scandinavian Journal of Caring Science*, 14, 3-10.
- Giorgi, A. (2000b). Concerning the application of phenomenology to caring research. *Scandinavian Journal of Caring Science*, 14, 11-15.
- Giorgi, A. (2005). The phenomenological movement and research in the human sciences. *Nursing Science Quarterly*, 18 (1), 75-82.
- Giorgi, A. (2008a). Concerning a serious misunderstanding of the essence of the phenomenological method in psychology. *Journal of Phenomenological Psychology*, 39, 33-58.
- Giorgi, A. (2008b). Difficulties encountered in the application of the phenomenological method in the social sciences. *The Indo-Pacific Journal of Phenomenology*, 8, 1, 1-9.

- Giorgi, A. (2009). *The descriptive phenomenological method in psychology. A modified Husserlian approach*. Pittsburgh, PA: Duquesne University Press.
- Giorgi, A. (2014). Phenomenological Philosophy as the Basis for a Human Scientific Psychology, *The Humanistic Psychologist*, 42: 233-248.
- Giorgi, A., & Giorgi, B. (2003a). The descriptive phenomenological method. In P. M. Camic, J. E. Rhodes, & L. Yardley (Eds.), *Qualitative research in psychology: Expanding perspectives in methodology and design*, (pp. 243-273). Washington, DC: American Psychological Association.
- Giorgi, A., & Giorgi, B. (2003b). Phenomenology. In J. A. Smith (Ed.), *Qualitative psychology: A practical guide to research methods* (pp. 25-50). London: Sage Publications.
- Gorali, V. (2007). Reflexiones sobre la cuestion intersex. In V. Gorali, *Intersexo: una clinica del la ambigüedad sexual*. Buenos Aires: Grama Ediciones.
- Glocer Fiorini, L. (2015). *La diferencia sexual en debate: Cuerpos, deseos y ficciones*. Ciudad Autonoma de Buenos Aires: Lugar Editorial.
- González, R., Ludwikowski, B.M., (2016). Should CAH in Females Be Classified as DSD?, *Front Pediatr*, 13, 4-48. doi: 10.3389/fped.2016.00048.
- Good, B.J. (1994). *Narrare la malattia*. Tr. it. Torino: Einaudi (2006).
- Grant, K.S. (2004). Japanese experience of deciding to enter psychotherapy: A phenomenological study. Pleasant Hill, CA: John F. Kennedy University.
- Gubrium, J.F. & Holstein, J.A. (1997). *The new language of qualitative method*, Oxford: Oxford University Press.
- Guercio, G., Marino, R., Costanzo, M., Baquedano, M.S., Rivarola, M.A., Belgorosky, A., (2015). Hiperplasia Suprarrenal congénita: aspectos moleculares, bioquímicos y clínicos. En Ricardo S Calandra y Marta B Barontini editores. *Fisiopatología molecular y clínica endocrinológica*, 419-439.
- Halling, S., Leifer, M., & Rowe, J.O. (2006). Emergence of the dialogal approach: Forgiving another. In C. T. Fischer (Ed.), *Qualitative Research Methods for Psychology: Introduction through Empirical Studies* (pp. 247-278). New York: Academic Press.

- Han, T.S., Stimson, R.H., Rees, D.A., Krone, N., Willis, D.S., Conway, G.S., Arlt, W., Walker, B.R., Ross, R.J., United Kingdom Congenital adrenal Hyperplasia Adult Study Executive (CaHASE) (2013). Glucocorticoid treatment regimen and health outcomes in adults with congenital adrenal hyperplasia. *Clin Endocrinol (Oxf)*, 78, 2, 197-203, doi: 10.1111/cen.12045.
- Hayden, C., Neame, R., Tarrant, C. (2015). Patients' adherence-related beliefs about methotrexate: a qualitative study of the role of written patient information. *BMJ Open*, doi:10.1136/bmjopen-2014-006918.
- Heidegger, M. (1962). *Being and time* (J. Macquarrie & E. Robinson, Trans.). New York: Harper & Row.
- Heidegger, M. (1982). *The basic problems of phenomenology* (A. Hofstadter, Trans.). Bloomington, IN: Indiana University Press.
- Hill, C.E., Thompson, B.J., Hess, S.A., Knox, S., Williams, E.N., Ladany, N. (2005). Consensual qualitative research: an update, *Journal of Counseling Psychology*, 52, 2, 196-205.
- Hill, C.E., Thompson, B.J., & Williams, E.N. (1997). A guide to conducting consensual qualitative research. *The Counseling Psychologist*, 25, 517- 572.
- Horne, R. (2005). Concordance, adherence and compliance in medicine taking. Report for the National Co-ordinating Centre for NHS Service Delivery and Organisation R & D (NCCSDO).
- Horne, R. (2006). Compliance, adherence, and concordance: implications for asthma treatment. *Chest*, 130, suppl 1, 65-72.
- Horne, R., Weinman, J. (1999). Patients' beliefs about prescribed medicines and their role in adherence to treatment in chronic physical illness. *J Psychosom Res*, 47, 6, 555-567.
- Horne, R., Weinman, J. (2002). Self-regulation and self-management in asthma: exploring the role of illness perceptions and treatment beliefs in explaining non-adherence to preventer medication. *Psychol Health*, 17, 1, 17-32.
- Horne, R., Chapman, S., Parham, R., Freemantle, N., Forbes, A., Cooper, V. (2013). Understanding patients' adherence-related beliefs about medicines prescribed for

long-term conditions: a meta-analytic review of the necessity-concerns framework. *PLoS One*, 8, 12.

Humphrey, G. (1963). *Thinking: An introduction to its experimental psychology*. New York: Wiley.

Husserl, E. (1970). *Logical investigations: Vols. I & II* (J. N. Findlay, Trans.). New York: Humanities Press.

Husserl, E. (1977). *Phenomenological psychology* (J. Scanlon, Trans.). The Hague: Martinus Nijhoff.

Husserl, E. (1983). *Ideas pertaining to a pure phenomenology and to a phenomenological philosophy: First book* (F. Kersten, Trans.). The Hague: Martinus Nijhoff.

Ihde, D. (1993). *Postphenomenology: Essays in the postmodern context*. Evanston, IL: Northwestern University Press.

Jenkins-Jones, S., Whitaker, M.J., Holden, S.E. (2015) The burden of illness of congenital adrenal hyperplasia in the United Kingdom: a retrospective, observational study. *Value in Health: The Journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research*, 18.

Johannsen, T.H., Ripa, C. P. L., Carlsen, E., Starup J., Nielsen, O. H., Schwartz, M., Main, K.M. (2010). Long-term gynecologic outcomes in women with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *International Journal of Pediatric Endocrinology*. doi:10.1155/2010/784297.

Johannsson, G., Nilsson, A.G., Bergthorsdottir, R., Burman, P., Dahlqvist, P., Ekman, B., Engstrom, B.E., Olsson, T., Ragnarsson, O., Ryberg, M., Wahlberg, J., Biller, B.M., Monson, J.P., Stewart, P.M., Lennernas, H., Skrtic, S. (2012). Improved cortisol exposure-time profile and outcome in patients with adrenal insufficiency: a prospective randomized trial of a novel hydrocortisone dual-release formulation. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism*, 97, 473-481.

Jorge, J.C., Echeverrii, C., Medina, Y., Acevedo, P., (2008). Male gender identity in an XX individual with congenital adrenal hyperplasia. *J Sex Med*, 5, 122-131.

Kanhere, M., Fuqua, J. Rink, R. Houk, C., Mauger, D. Lee, P. (2015). Psychosexual development and quality of life outcomes in females with congenital adrenal

- hyperplasia. *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 21, DOI 10.1186/s13633-015-0017-z.
- Karkazis, K. (2008). *Fixing sex. Intersex, medical authority and lived experience*. NC: Duke University Press.
- Kessler, J. S. (1996). La costruzione medica del genere: il caso dei bambini intersessuati, in Piccone S., Saraceno C., (Eds.), *Genere. La costruzione sociale del femminile e del maschile* (95-117), Bologna: Il Mulino.
- Kereny, K. (1962). *Gli dei e gli eroi della Grecia*. Milano: Il Saggiatore.
- Khattab, A, Yau, M., Qamar, A., Gangishetti, P., Barhen, A., Al-Malki, S., Mistry, H., Anthony, W., Toralles, M.B., New, M.I. (2016). Long term outcomes in 46, XX adult patients with congenital adrenal hyperplasia reared as males. *J Steroid Biochem Mol Biol*. doi: 10.1016/j.jsbmb.2016.03.033.
- Koch, T. (1996). Implementation of a hermeneutic inquiry in nursing: philosophy, rigour and representation. *Journal of Advanced Nursing*, 21, 827-836.
- Kon, A.A. (2015). Ethical issues in decision-making for infants with disorders of sex development. *Hormone and Metabolic Research*, 47, 340-343.
- Kukreti, P., Kandpal, M., & Jiloha, R. C. (2014). Mistaken gender identity in non-classical congenital adrenal hyperplasia. *Indian Journal of Psychiatry*, 56, 2, 182-184. <http://doi.org/10.4103/0019-5545.130504>.
- Langdrige, D. (2007). *Phenomenological Psychology. Theory, Research and Method*, Harlow: Pearson Education.
- Laquer, T. (1992). *L'identità sessuale dai Greci a Freud*, Editori Laterza, Roma-Bari, titolo originale: *Making Sex: Body and Gender from the Greeks to Freud* (1990).
- Large, W. (2008). *Heidegger's being and time*, Bloomington: Indiana University Press.
- Larkin, M. & Thompson, A. (2012). Interpretative phenomenological analysis. in A Thompson & D Harper (Eds.), *Qualitative research methods in mental health and psychotherapy: a guide for students and practitioners*. Oxford: John Wiley & Sons, 99-116. DOI: 10.1002/9781119973249.
- Lee, P.A., Houk, C.P., Ahmed, S.F., Hughes, I.A. (2006). International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine

Society and the European Society for Pediatric Endocrinology. Consensus statement on management of intersex disorders International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics*, 118, 2, 488-500.

Lee, P. Wisniewski, A.B., Baskin, L. Vogiatzi, M.G., Vilain, E. Rosenthal, S.M. Houk, C. (2014). Advances in diagnosis and care of persons with DSD over the last decade. *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 2014-2019.

Liao, L.M., (2003). Learning to assist women born with atypical genitalia: journey through ignorance, taboo and dilemma. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 21, 3, 229-238.

Liao, L.M & Simmonds, M. (2014). A values-driven and evidence-based health care psychology for diverse sex development, *Psychology & Sexuality*, 5, 1, 83-101, DOI: 10.1080/19419899.2013.831217.

Linge, D.E. (1977). Editor's introduction, in D.E. Linge (Eds.), *Philosophical hermeneutics. Hans-Georg Gadamer*, Berkeley: University of California Press.

Luccio, R. (1994). Storia e metodi, in P. Legrenzi (Eds.) *Manuale di Psicologia Generale*. Bologna: Il mulino.

Maffia, D. (2011). Sexo, género, diversidades y disidencias sexuales. Seminario abierto permanente "Género y sociedad". Universidad de San Andrés.

Maldonato, M. (2007). La coscienza prismatica. Un mosaico di forme incostanti. In M. Maldonato (Eds.). *La Coscienza, come la biologia inventa la cultura*, Napoli: Guida.

Maldonato, M. (2009). Coscienza della temporalità e temporalità della coscienza. In M. Cappuccio (Eds.), *Neurofenomenologia*, Milano: Mondadori.

Malouf, M.A., Inman, A.G., Carr, A.G. (2010). Health-related quality of life, mental health and psychotherapeutic considerations for women diagnosed with a disorder of sexual development: congenital adrenal hyperplasia. *International Journal of Pediatric Endocrinology*.

Malterud, K. (2001) Qualitative research: standards, challenges, and guidelines. *Lancet*, 11, 358, 483-8.

- Mandler, J. M, & Mandler, G. (Eds.) (1964). *Thinking: From association to Gestalt*. New York: Wiley.
- Mayer, R. (1983). *Thinking, problem solving, cognition*. New York: W. H. Freeman and Co.
- Medvei, V. C. (1982). *A History of Endocrinology*. Lancaster: MTP.
- Merleau-Ponty, M. (1962). *Phenomenology of perception*. London: Routledge & Kegan.
- Merleau-Ponty, M. (1968). *The visible and the invisible*. Evanston, IL: Northwestern University Press.
- Meyer, I.H. (2003). Prejudice, social stress, and mental health in lesbian, gay and bisexual populations: Conceptual issues and research evidence. *Psychological Bulletin*, 129, 674-697.
- Meyer-Bahlburg, H.F.L. (2014). Psychoendocrinology of congenital adrenal hyperplasia. In M. I. New, O. Lekarev, A. Parsa, B. O'Malley, & G. D. Hammer (Eds.), *Genetic steroid disorders*, 285-300,. London: Elsevier.
- Meyer-Bahlburg, H.F.L. (2015). Misrepresentation of Evidence Favoring Early Normalizing Surgery for Atypical Sex Anatomies: Response to Baratz and Feder (2015). *Arch Sex Behav*, 44, 1765-1768, DOI 10.1007/s10508-015-0602-5.
- Meyer-Bahlburg, H.F.L., Dolezal, C., Baker, S.W. (2008). Sexual orientation in women with classical or non-classical congenital adrenal hyperplasia as a function of degree of prenatal androgen excess. *Archives of Sexual Behavior*, 37, 85-99.
- Meyer-Bahlburg, H.F.L., Reyes-Portillo, J.A., Khuri, J., Ehrhardt A.A., New, M.I. (2017). Syndrome-Related Stigma in the General Social Environment as Reported by Women with Classical Congenital Adrenal Hyperplasia. *Arch. Sex Behav*. 2017 Feb;46(2):341-351. doi: 10.1007/s10508-016-0862-8.
- Mieszczak, J., Houk, C.P., Lee, P.A. (2009). Assignment of the sex of rearing in the neonate with a disorder of sex development, *Curr Opin Pediatr*, 21(4), pp. 541-547. doi:10.1097/MOP.0b013e32832c6d2c.
- Ministerio de Salud de Argentina (2015). Atención de salud integral de personas trans. Consultato julio 2017, http://www.msal.gob.ar/images/stories/bes/graficos/0000000877cnt-2016-09_atencion-personas-trans.pdf

- Money, J., Ehrhardt, A.A. (1972). *Man and woman, boy and girl. the differentiation and dimorphism of gender identity from conception to maturity*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Money, J., Hampson, J.G., Hampson J.L. (1957). Imprinting and the establishment of gender role. *Arch Neurol Psychiatry*, 77, 333-6.
- Money, J.,Tucker, P. (1976). *Sexual signatures on being a man or a woman*. Boston: Little Brown & Co.
- Moran, D. (2000). *Introduction to Phenomenology*. London: Routledge.
- Moran, D. & Mooney, T. (2002). *The phenomenology reader*, Oxon: Routledge.
- Morrow, R.R., King, N. (2015). Colaizzi's descriptive phenomenological method. *The Psychologist*, 28(8), 643-644.
- Moscucci, O. (1990). *The science of woman: Gynecology and gender in England, 1800-1929*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Mosso, C., Romano, A., Spadaro, G. (2016). Contributo alla validazione italiana del CIASS. In press.
- Moustakas, C. (1994). *Phenomenological Research Methods*, Thousand Oaks: Sage Publications.
- New, M. (2009). 21-hydroxylase deficiency: classical and non-classical congenital adrenal hyperplasia, Consultato luglio 2017 <http://www.endotext.org>.
- New, M. (2011). Ancient history of Congenital Adrenal Hyperplasia. In L. Ghizzoni, M. Cappa, G. Chrousos, S. Loche, M. Maghnie (Eds.), *Pediatric Adrenal Diseases* (pp. 202-211). Endocr. Dev. Basel: Karger.
- Nordenskjold, A., Holmdahl, G., Frisé'n, L., Falhammar, H., Filipsson, H., Thoren, M., Hagenfeldt, K. (2008). Type of mutation and surgical procedure affect long-term quality of life for women with congenital adrenal hyperplasia. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 93, 380-386.
- Ogilvie, M., Crouch, N.S., Rumsby, G., Creighton, S.M., Liao, L.M. and Conway, G.S. (2006). Congenital adrenal hyperplasia in adults: a review of medical, surgical and psychological issues, *Clinical Endocrinology*, 64, 1, 2-11.

- Paré, A. (1996), *Mostri e prodigi*, Salerno: Salerno Editrice, titolo originale: Des Monstres et Prodiges (1573).
- Peris, L.A. (1960). Congenital Adrenal Hyperplasia Producing Female Hermaphroditism with Phallic Urethra. *Obstetrics & Gynecology*, 16, 2, 156-166.
- Orpha.net. Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi. Fonte: il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani. <http://www.orpha.net/>.
- Parse, R.R., 2001. *Qualitative Inquiry: The Path of Sciencing*. Jones and Bartlett Publishers, Boston.
- Pasterski, V., Geffner, M.E., Brain, C., Hindmarsh, P., Brook, C., Hines, M. (2011). Prenatal hormones and childhood sex segregation: playmate and play style preferences in girls with congenital adrenal hyperplasia, *Horm Behav*, 59(4), 549-55.
- Pasterski, V., Zucker, K.J., Hindmarsh, P.C., Hughes, I.A., Acerini, C. Spencer D., Neufeld, S., Hines, M., (2015). Increased Cross-Gender Identification Independent of Gender Role Behavior in Girls with Congenital Adrenal Hyperplasia: Results from a Standardized Assessment of 4-to-11-Year-Old Children, *Arch Sex Behav*, DOI 10.1007/s10508-014-0385-0.
- Polkinghorne, D., 1983. *Methodology for the Human Sciences*. Albany, NY: SUNY Press.
- Polkinghorne, D. (1989). Phenomenological research methods. In R.S. Valle, S. Halling (Eds.), *Existential-phenomenological Perspectives in Psychology. Exploring the Breadth of Human Experience* (pp. 41-60). New York: Plenum Press.
- Quinkler, M., Hahner, S. (2012). What is the best long-term management strategy for patients with primary adrenal insufficiency? *Clin Endocrinol*, 76, 21-25.
- Quinkler, M. Nilsen, R.M., Zopf, K., Ventz, M., Øksnes, M. (2015). Modified-release hydrocortisone decreases BMI and HbA1c in patients with primary and secondary adrenal insufficiency, *European Journal of Endocrinology*, 172, 5, 619-626. DOI: 10.1530/EJE-14-1114.
- Racher, F. (2003). Using conjoint interviews to research the lived experience of elderly rural couples. *Nurse Researcher*, 19, 3, 60-72.

- Racher, F. & Robinson, S. (2003). Are phenomenology and postpositivism strange bedfellows? *Western Journal of Nursing Research*, 25, 5, 464-481.
- Reisch, N., Hahner, S., Bleicken, B., Flade, L., Pedrosa, G.F., Loeffler, M., Ventz, M., Hinz, A., Beuschlein, F., Allolio, B., Reincke, M., Quinkler, M. (2011). Quality of life is less impaired in adults with congenital adrenal hyperplasia because of 21-hydroxylase deficiency than in patients with primary adrenal insufficiency. *Clin Endocrinol*, 74, 2, 166-173.
- Ricoeur, P. (1970). *Freud and philosophy. An essay on interpretation*, New Haven, CT: Yale University Press.
- Ricoeur, P. (1980). Narrative time, *Critical Inquiry*, 7, 1, 169-190.
- Ricoeur, P. (1981). *Hermeneutics and the human sciences*, Cambridge: Cambridge University Press.
- Ricoeur, P. (1984). *Time and narrative*, Chicago: University of Chicago Press.
- Roen, K. (2008). "But we have to do something": Surgical "correction" of atypical genitalia. *Body and Society*, 14, 1, 47-66.
- Scheubert, S.H.J., Carpenter, D. (2003). *Qualitative Research in Nursing. Advancing the Humanistic Perspective*. Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia.
- Schutz, A. (1932). *Der sinnhafte aufbau der sozialen welt*, Wien 1932 (tr. it. *La fenomenologia del mondo sociale*, Bologna 1974).
- Schulman-Green, D., Jaser, S., Martin, F. (2012). Processes of self-management in chronic illness. *Journal of Nursing Scholarship*, 44, 136-144.
- Schwartz, H., Jacobs, J. (1979). *Qualitative sociology. A method to the madness*, New York 1979, tr. it. *Sociologia qualitativa. Un metodo nella follia*, Bologna.
- Sharma, S., Gupta, D.K. (2008). Gender assignment and hormonal treatment for disorders of sexual differentiation. *Pediatr Surg Int*, 24, 1131-1135.
- Speiser, P.W., Azziz, R., Baskin, L.S. (2010). Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 95, 4133-4160.

- Speiser, P.W., White, P.C. (2003). Congenital adrenal hyperplasia. *The New England Journal of Medicine*, 349, 8, 776-788.
- Spiegelberg, H., (1982). *The Phenomenological Movement*. Dordrecht, the Netherlands: Martinus Nijhoff.
- Statera, G. (1982). *Metodologia della ricerca sociale*, Palermo.
- Stoffregen, M.H. (2008). 2 early case reports of adrenogenital syndrome. (Bevern and Romhild (1802)--Telesius (1803). *Sudhoffs Arch*, 2001, 85, 2, 138-68.
- Stoller, R. (1968). *Sex and gender: On the development of masculinity and femininity*, London, New York, Science House, New York: Karnak Books.
- Stolorow, R.D. (2006). Heidegger's investigative method - in being and time, *Psychoanalytic Psychology*, 23, 3, 594-602.
- Stout, S.A., Litvak, M., Robbins, N.M. (2010). Congenital adrenal hyperplasia: classification of studies employing psychological endpoints. *International Journal of Pediatric Endocrinology*.
- Taylor, G.J., Wainwright, P. (2005). Open label extension studies: research or marketing? *BMJ*, 331, 7516, 572-574. doi: 10.1136/bmj.331.7516.572.
- Telles-Silveira, M., Knobloch, F., & Kater, C.E. (2015). Management framework paradigms for disorders of sex development. *Archives of Endocrinology and Metabolism*, 59, 5, 383-390.
- Ten, S., New, M., Maclaren, N., (2001). Clinical review 130: Addison's disease 2001, in *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 86, 7, 2909-2922, DOI: 10.1210/jc.86.7.2909.
- Tiemensma, J., Andela, C.D., Pereira, A.M. (2014). Patients with adrenal insufficiency hate their medication: concerns and stronger beliefs about the necessity of hydrocortisone intake are associated with more negative illness perceptions. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 99, 3668-3676.
- Todres, L. (2005). Clarifying the life-world: Descriptive phenomenology. In I. Holloway (Ed.), *Qualitative research in health care*. London: Open University Press.

- Todres, L., Wheeler, S., (2001). The complementarity of phenomenology, hermeneutics and existentialism as a philosophical perspective for nursing research. *International Journal of Nursing Studies*, 38, 1-8.
- Trumbull, M. (1993). *The experience of undergoing coronary artery bypass: A phenomenological investigation*. Unpublished Ph.D. dissertation. Cincinnati, OH: The Graduate School of the Union Institute.
- Valerio, P., Fazzari, P. (2012). Alcune note sul “fenomeno transessuale” oggi: un disturbo da depatologizzare? Milano: Mimesis.
- Valerio, P., Fazzari, P. (2016). Dilemmi e controversie nell’inquadramento diagnostico delle identità *transgender* e delle identità di genere non conformi. *Questione Giustizia* 2/2016, 210-219.
- Valle, R.S., King, M., Halling, S., (1989). An introduction to existential-phenomenological thought in psychology. In: Valle, R.S., Halling, S. (Eds.), *Existential-phenomenological Perspectives in Psychology. Exploring the Breadth of Human Experience*. New York: Plenum Press, New York, 3-16.
- van der Kamp, H.J., Wit, J.M. (2004). Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *Eur J Endocrinol*, 151, suppl 3, 71-75.
- van Manen, M., (1990). *Researching Lived Experience: Human Science for an Action Sensitive Pedagogy*. Ontario: Althouse Press.
- van Manen, M. (2007). Phenomenology of practice. *Phenomenology & Practice*, 1(1), 11.
- Vitelli, R., Fazzari, P., Valerio, P. (2013). Le varianti di genere e la loro iscrizione nell’orizzonte del sapere medico-scientifico: la varianza di genere è un disturbo mentale? Ma cos’è, poi, un disturbo mentale? In F. Corbisiero (a cura di) *Comunità omosessuali. Le scienze sociali sulla popolazione LGBT* (pp. 221-243). Milano: FrancoAngeli.
- Walker, L.O., Avant, C.K. (1995). *Strategies for Theory Construction in Nursing*, third ed. Appleton and Lange, New Jersey.
- Warne, G.L. (2008). Long-term outcome of disorders of sex development. *Sex Dev.*, 2:268-277.

- Warrell D.A. (2005). *Oxford textbook of medicine: Sections 18-33*. Oxford University Press.
- Wisniewski, A. B., Migeon, C. J., Malouf, M. A., & Gearhart, J. P. (2004). Psychosexual outcome in women affected by congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Journal of Urology*, 171, 2497-2501.
- World Health Organization (WHO) (2003). *Adesione alle terapie a lungo termine: problemi e possibili soluzioni*, Roma: Critical Medicine Publishing Editore.
- World Health Organization (2004). *Gender in mental health research*. Geneva: World Health Organization.
- World Professional Association for Transgender Health (2012). *Normas de atención para la salud de personas trans y con variabilidad de género*. WPATH.
- Wundt, W. (1908). *Grundriss der Psychologie*, Stuttgart: Engleman, (trad. it. Elementi di psicologia, Piacenza: Edizioni Pontremolese, 1910).
- Zahavi, D. (2002) Merleau-Ponty on Husserl: a reappraisal. In T. Toadvine and L. Embree (eds.) *Merleau-Ponty's Reading of Husserl*, (pp. 3-29) Dordrecht: Kluwer.
- Zahavi, D. (2003). *Husserl's Phenomenology*, Stanford: Stanford.
- Zahavi, D. (2005). *Subjectivity and selfhood*. Cambridge, MA: The MIT Press.
- Zavala, E.A. (2009). Pobreza y condición intersexual en Mexico: reflexiones y preguntas en torno al dispositivo médico. In M. Cabral, *Interdicciones. Escrituras de la intersexualidad en castellano*, (pp. 16-30). <https://es.scribd.com/document/13649799/Interdicciones-Escrituras-de-la-intersexualidad-en-castellano>. Consultado luglio 2017.
- Zito, E., Valerio, P. (2010). *Corpi sull'uscio, identità possibili. Il fenomeno dei femminielli a Napoli*. Napoli: Filema Editore.
- Zito, E., Valerio, P. (2013). *Genere: femminielli*. Napoli: Libreria Dante e Descartes.

Ringraziamenti

Desidero ringraziare di cuore tutti coloro che mi hanno sostenuto durante questo percorso.

In particolare, mi rivolgo con la più profonda gratitudine al Prof. Paolo Valerio, alla Prof. Caterina Arcidiacono, alla Prof. Rosa Inés Castaldo, al Prof. Adrian Chirre, per aver pienamente sostenuto e accompagnato la realizzazione di questo progetto in co-tutela e alla dott.ssa Maria Florencia Gonzalez Leone per aver sostenuto le relazioni inter-istituzionali.

Mi rivolgo con viva gratitudine al Prof. Rosario Pivonello, al dott. Rosario Ferrigno, alla dott.ssa Chiara Simeoli e a tutta l'equipe della Sezione di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, alla Dott. Mariela Luna e a tutta l'equipe di Endocrinologia del Hospital Padilla di San Miguel de Tucuman per la disponibilità manifestata e per l'attenzione che dedicano ai loro pazienti. Desidero ringraziare in modo particolare, inoltre, il Prof. Heino Meyer-Bahlburg e la dott.ssa Michela Balocchi per i loro preziosi consigli sulla parte empirica di questa ricerca.

Ringrazio di cuore, inoltre, tutti coloro che hanno accettato di partecipare a questa ricerca e hanno avvertito il nostro impegno per loro.

Last but not least: grazie alla mia famiglia e in particolare a mia madre, per il suo esserci, incondizionatamente.